

**NUOVE POLITICHE PER L'INNOVAZIONE
NEL SETTORE DELLE SCIENZE DELLA VITA**

Fabio Pammolli, Massimo Riccaboni, Laura Magazzini, Mark Supekar

Si ringraziano: Claudio Cavazza, Anna Horodok, Francesco Macchi, Lucia Monaco, Adrian Towse e Cristina Tinti per il fondamentale contributo alla stesura di questo lavoro.

INDICE

EXECUTIVE SUMMARY	2
1. Risorse e innovazione: fallimenti di mercato e logiche di intervento pubblico	2
2. Da raro a generale: nuovi modelli di sostegno <i>mission-oriented</i> alla ricerca e sviluppo nelle scienze della vita	31
2.1. Incentivi pubblici per la ricerca sulle malattie rare: il panorama internazionale..	37
<i>Stati Uniti</i>	37
<i>Giappone</i>	44
<i>Australia</i>	46
<i>Unione Europea</i>	46
2.2. Incentivi pubblici per la ricerca sulle malattie rare: il panorama europeo.....	58
<i>Francia</i>	58
<i>Germania</i>	60
<i>Spagna</i>	61
<i>Olanda</i>	63
<i>Belgio</i>	64
<i>Finlandia</i>	64
<i>Italia</i>	65
3. Da raro a generale: nuovi modelli competitivi nel settore delle scienze della vita	71
<i>Genzyme</i>	75
<i>Orphan Europe</i>	78
<i>Shire HGT</i>	80
4. La ricerca sulle malattie rare	84
4.1. Dimensione del mercato e intensità di R&S	88
<i>Rare ma numerose</i>	89
<i>La relazione tra prevalenza e intensità di ricerca</i>	102
4.2. La ricerca italiana sulle malattie rare nel panorama internazionale	108
<i>La ricerca biomedica in Italia: uno sguardo d'insieme</i>	108
<i>La ricerca biomedica in Italia: le malattie rare</i>	114
4.3. Casi di eccellenza della ricerca biomedica italiana sulle malattie rare	125
<i>Emoglobinuria parossistica notturna</i>	127
<i>Mesotelioma: l'esperienza MOLMED</i>	132
<i>Telethon: terapia genica nel settore delle Malattie Rare e Ultra Orfane</i>	137
<i>Le sindromi di Noonan e Leopard</i>	141
<i>La Sindrome di Rett</i>	146
Conclusioni.....	150
Bibliografia.....	159
Allegati	164

EXECUTIVE SUMMARY

Il sistema di ricerca italiano, nelle sue componenti pubblica, privata e no profit, può contare su di un elevato indice di specializzazione relativa, con punte di assoluta eccellenza internazionale, nel settore delle *malattie orfane (malattie rare, malattie tropicali)*, mentre si palesano limiti strutturali nella disponibilità di infrastrutture e competenze post-genomiche avanzate.

Questo rapporto raccomanda l'adozione di misure specifiche a sostegno della ricerca nel settore delle malattie orfane. Al di là delle motivazioni specifiche riferite al comparto, sia sul versante della domanda (carenza di incentivi all'investimento privato date le ridotte dimensioni dei mercati di riferimento) che sul versante dell'offerta (presenza di fattori di potenziale vantaggio comparato per il nostro Paese), il rapporto evidenzia un ulteriore fattore distintivo riferito al settore delle malattie orfane: i benefici di un incremento dei livelli di investimento sulle malattie orfane è suscettibile di produrre conoscenze rilevanti per l'avanzamento della frontiera scientifica e tecnologica in aree più vaste delle scienze della vita. La ricerca su malattie orfane richiede e stimola lo sviluppo di capacità *general purpose* lungo tutta la filiera dell'innovazione, tra cui in particolare lo sviluppo di piattaforme tecnologiche di postgenomica e proteomica avanzate, la costruzione di banche dati biologiche e dello sviluppo di test diagnostici che vanno nella direzione dello sviluppo di medicinali personalizzati in base ad analisi farmacogenetiche, lo sviluppo di prodotti biologici, la sperimentazione di nuove modalità di conduzione di trial clinici, in considerazione dell'esiguo numero di pazienti trattati e di nuove tecniche di predizione in base a modelli sviluppati in ambito clinico, la scoperta di *pathway* genetici e di relazioni genotipo/fenotipo.

L'attivazione di linee di ricerca stabili nel settore delle malattie neglette, oltre a sviluppare competenze tecnologiche avanzate può concorrere a stimolare la crescita di realtà aziendali ed industriali (PMI e grande industria) ben connesse a cluster pubblico-privati. Tale integrazione appare una condizione necessaria per realizzare quelle condizioni di massa critica necessarie per affrontare le nuove frontiere della medicina traslazionale e personalizzata, secondo le nuove tecniche farmacogenomiche e postgenomiche.

La realizzazione di condizioni di massa critica è suscettibile di indurre ricadute socio-

economiche occupazionali, con la formazione di figure professionali dalla ricerca di base sino alla ricerca clinica e dello sviluppo farmaceutico, tradizionale e biotecnologico.

Il valore aggiunto generato è suscettibile di essere trasmesso ad altri settori terapeutici di rilevanza primaria (oncologia, cardiovascolare, neurologia) o trasversale, quali lo sviluppo di test diagnostici, dispositivi medici e componenti biomedicali.

L'adozione di un piano basato sulla selezione e sul sostegno "technology push" di progetti finalizzati allo sviluppo di nuove terapie per le malattie orfane, se accompagnata da iniziative complementari di posizionamento delle piattaforme bioinformatiche, proteomiche e post-genomiche, può accelerare lo sviluppo di nuove terapie e sostenere la crescita e l'innovatività del settore biofarmaceutico.

Presupposti: il modello SCIENCE

Il Rapporto identifica sette diverse ambiti di riferimento per la valutazione del posizionamento, delle prospettive strategiche e delle condizioni riferite alle diverse linee di intervento:

- (S) *Servizi a valore aggiunto*: erogazione agevolata di servizi di supporto organizzativo, finanziario, legale e manageriale, di produzione e di supporto all'accesso ai mercati di riferimento, ai pazienti e ai medici.
- (C) *Clustering*: presenza di una massa critica, accanto ai centri di eccellenza scientifica, di strutture cliniche, imprese biotecnologiche e farmaceutiche;
- (I) *Incentivi*: realizzazione di schemi di incentivazione rivolti alle strutture di ricerca, ai ricercatori e alle imprese che decidano di operare su progetti *mission oriented* finalizzati allo sviluppo di farmaci innovativi per la cura di patologie per le quali non si dispone di alcun trattamento efficace (malattie rare e malattie del Terzo Mondo);
- (E) *Eccellenza scientifica*: presenza di centri di ricerca pubblici e/o privati di livello internazionale in grado di formare e attrarre ricercatori e scienziati di chiara fama e di produrre ricerca di base di frontiera;
- (N) *Network*: complementarità, comunicazione e relazioni di collaborazione tra soggetti industriali, centri di ricerca biologica, chimica, informatica, centri di ricerca clinica e strutture ospedaliere, centralità nelle reti di collaborazione scientifica e di divisione del lavoro innovativo a livello nazionale ed internazionale;
- (C) *Clinical Development*: sostegno alla conduzione di studi clinici e alla condivisione dei risultati di tali studi lungo la filiere *from bench to bedside* e tra pubblico e privato (medicina traslazionale).
- (E) *Eccellenza infrastrutturale*: predisposizione di infrastrutture e piattaforme di ricerca general purpose;

Direttrici di intervento: Azioni TOP

Si suggerisce di disegnare le azioni di sostegno lungo tre direttrici complementari:

- (T) *Translational Medicine*. Razionalizzazione e potenziamento delle strutture di coordinamento e di ricerca nella sperimentazione clinica e nella medicina traslazionale. Strutturazione di un sistema integrato di raccolta e gestione e la condivisioni di dati sanitari e di sperimentazione clinica, per la definizione di progetti di supporto strategico e di governo per le strutture del SSN, studi epidemiologici e attività di farmacovigilanza.
- (O) *Orphan Drugs*. Progettazione e sostegno a progetti di ricerca mission oriented, anche e soprattutto nella forma di collaborazioni pubblico private, capaci di mobilitare competenze e risorse complementari, con particolare riferimento allo sviluppo di farmaci orfani per la cura di malattie rare e neglette;
- (P) *Platform technologies*. Realizzazione e potenziamento di piattaforme tecnologiche polifunzionali, con particolare riferimento a bioinformatica, proteomica e genomica.

Modalità di attuazione: il sistema PARI

Gli interventi a sostegno di progetti e attività nel settore delle malattie orfane potranno essere identificati strutturando schemi di valutazione dei progetti di R&S. Si raccomanda l'adozione di quattro criteri:

- (P) Peer review. Le richieste di finanziamento per progetti finalizzati allo sviluppo di terapie per le malattie neglette dovranno essere sottoposti al giudizio di esperti scientifici che attribuiranno un punteggio in funzione del merito e del grado di innovatività di ciascun progetto. Il panel di esperti non può che essere selezionato su scala internazionale, visto l'esiguo numero di ricercatori attivi su talune patologie rare. A tal proposito si consiglia di implementare un sistema analogo a quello posto in essere da Telethon, che rappresenta la *best practice* nazionale ed impiega tecniche di assegnazione dei grant in linea con quelle implementate dai *National Institutes of Health* negli Stati Uniti;
- (A) Auction. Aniché contribuire al finanziamento dei progetti di R&S in ragione delle richieste pervenute, si consiglia di implementare un sistema di valutazione basato su gare. I proponenti il progetto indicheranno una richiesta di cofinanziamento percentuale al progetto di R&S e l'operatore pubblico selezionerà i progetti in funzione di tale richiesta. L'adozione di meccanismi di selezione basati su gare consente di rivelare l'informazione privata del richiedente circa la sua reale motivazione a condurre il progetto;
- (R) Rating. Il punteggio attribuito ai progetti sulla base del sistema di *peer review* dovrà essere complementato da un sistema di valutazione (*rating*) fondato su una batteria di criteri, tra i quali, in particolare: la disponibilità di finanziamenti da parte di soggetti terzi (*matching fund*), la definizione di logiche di collaborazione nello sviluppo clinico dei composti con istituzioni di ricerca pubbliche e altri centri di eccellenza nazionali ed esteri, eventuali ricadute del progetto in altre aree scientifiche e terapeutiche, la realizzazione di investimenti infrastrutturali in piattaforme tecnologiche...;
- (I) Integrazione. I metodi canonici di assegnazione di grant pubblici alla R&S prevedono l'attribuzione di un punteggio sulla base di un sistema di valutazione (*peer review* e/o *rating*), l'ordinamento dei progetti sulla base del punteggio ottenuto, e il finanziamento dei primi in graduatoria fino ad

esaurimento dei fondi disponibili. Tale metodo non considera le interdipendenze tra i progetti. Questo problema può essere superato selezionando e finanziando programmi anziché progetti. I programmi sono ottenuti attraverso un'opportuna integrazione (aggregazione) dei progetti sulla base di tre criteri:

- 1) interdipendenze rilevate dal panel di esperti;
- 2) relazioni tra i progetti identificate attraverso l'ausilio di tecniche di clustering e analisi delle reti analoghe a quelle implementate in questo studio;
- 3) programmi *mission-oriented* definiti dall'operatore pubblico.

1. Risorse e innovazione: fallimenti di mercato e logiche di intervento pubblico

1.1. Dimensione e fallimenti dei mercati per le opzioni di cura

Tra la fine degli anni Cinquanta e i primi anni Sessanta la letteratura economica getta le basi teoriche utili a comprendere le scelte di allocazione del budget di ricerca e sviluppo (R&S) in funzione delle caratteristiche dei mercati, dei regimi di appropriabilità delle innovazioni e delle caratteristiche delle istituzioni coinvolte nel processo innovativo. Arrow (1959) e Nelson (1962) in particolare definiscono le condizioni in cui il regime di concorrenza perfetta non garantisce un'allocazione ottimale delle risorse da parte degli operatori privati e individuano nel fallimento dei mercati la motivazione economica fondamentale alla base del crescente ruolo svolto dall'operatore pubblico a sostegno della R&S in tutte le economie avanzate dal secondo dopoguerra ad oggi.

Secondo l'impostazione neoclassica, nei casi in cui l'utilità dei consumatori e la funzione di trasformazione delle imprese siano relazioni note tra i beni disponibili nel sistema economico, i quali possono pertanto essere assoggettati ad un regime di proprietà privata e liberamente scambiati sul mercato, la libera concorrenza consente di conseguire un equilibrio ottimo in senso paretiano. Tale situazione, ideale sul piano teorico, tuttavia non si verifica a fronte del prevalere di condizioni di indivisibilità, inappropriabilità e incertezza, caratteristiche simultaneamente e sistematicamente presenti in tutti i processi innovativi. Arrow pone pertanto al centro della propria trattazione il ruolo (e i potenziali fallimenti) di un sistema di mercato nell'allocazione dell'incertezza (si veda anche Debreu, 1959).

Riformulando l'approccio analitico di Arrow in ambito sanitario, possiamo supporre inizialmente che l'incertezza caratterizzi le sole fasi di ricerca, sviluppo e produzione di un bene sanitario e non la scelta della cura più appropriata da parte dei pazienti. In altri termini le imprese decidono i propri investimenti in un dato istante a fronte di risultati futuri incerti che dipendono in parte dalle risorse allocate e in parte da ciò che Arrow chiama "lo stato di natura" ossia condizioni esogene ed ignote alle imprese quali ad esempio l'eziologia di una data patologia, il meccanismo di azione di un farmaco, la capacità di diagnosticare correttamente una malattia, le condizioni competitive e regolatorie al momento dell'eventuale immissione in commercio di un nuovo principio attivo. In tal caso un'opzione di cura può essere definita come una data terapia, opportunamente connotata in funzione dello stato di natura ignoto agli operatori economici e sanitari. In questa prospettiva, la R&S di farmaci in condizioni di incertezza equivale alla produzione di un vettore di opzioni di cura. Siamo pertanto legittimati a considerare un mercato ideale per le opzioni di cura in cui sia possibile stipulare contratti con produttori disposti a fornire un dato quantitativo di cure qualora prevalga un

particolare stato di natura e nulla in caso contrario. In tale mercato le imprese potrebbero associare a ciascuna decisione di investimento e produzione le proprie aspettative di profitto a fronte di tutti i possibili stati di natura e agire di conseguenza.

Il mercato delle opzioni di cura sarebbe in grado di garantire da solo un'allocazione ottimale dei rischi tra i soggetti economici in ragione delle risorse disponibili e delle preferenze dei pazienti e si conseguirebbe un equilibrio Pareto ottimo. Inoltre, si conseguirebbe una perfetta scissione tra l'allocazione delle risorse, ivi inclusi i talenti professionali, rispetto alle attività e in ragione della loro produttività e la funzione di sopportazione del rischio associato a tali attività da parte di imprese (es. start up companies) e altri operatori pubblici e privati (es. venture capitalist, università).

Come già detto tuttavia tale mercato ideale non trova alcun riscontro empirico nei sistemi economici reali, nemmeno in quelli più progrediti, che non dispongono di istituzioni in grado di garantire il corretto funzionamento dei mercati per le opzioni di cura. L'analisi delle cause del fallimento di tali mercati rappresenta il punto di partenza obbligato per comprendere le logiche di intervento pubblico nella R&S di nuove terapie.

Nei sistemi economici reali le imprese non sono in grado di riallocare liberamente il rischio e si realizzano pertanto allocazioni sub-ottimali delle risorse in cui operatori avversi al rischio investono in R&S meno di quanto auspicabile in funzione del benessere collettivo e viceversa, in taluni casi, operatori particolarmente ottimisti o propensi al rischio potrebbero eccedere nel finanziare progetti finalizzati a un sottoinsieme degli obiettivi di cura duplicando sforzi e/o spreco risorse. In presenza di un vincolo finanziario stringente, la prima eventualità (sottoinvestimento) prevale tipicamente sulla seconda (sovrainvestimento) e più in generale si osservano distorsioni indotte dal fallimento dei mercati per la riallocazione del rischio di R&S.

Posto che l'impossibilità di riallocare, anche solo parzialmente, il rischio sanitario causa una riduzione del benessere collettivo, si sono affermate e diffuse soluzioni istituzionali atte a mitigare il problema dell'assunzione e del trasferimento del rischio: le molteplici forme di assicurazione sanitaria, la diversificazione del rischio e la riallocazione temporale delle risorse attuata da parte degli operatori finanziari e previdenziali e dei portafogli di R&S da parte delle imprese, specie di grandi dimensioni, anche attraverso forme di divisione del lavoro innovativo con altri operatori pubblici e privati sono solo alcune delle modalità più diffuse di riallocazione del rischio.

Tuttavia occorre sottolineare come in tutti i casi suddetti la riallocazione del rischio implichi una sostanziale alterazione degli incentivi dei soggetti economici coinvolti con effetti distorsivi e conseguenti fallimenti dei mercati (si pensi ad esempio al noto problema della selezione avversa nei mercati assicurativi). L'adozione di modelli ibridi basati sulla condivisione del rischio e della distribuzione di probabilità sui possibili stati di natura (co-assicurazione e/o co-specializzazione) mitiga solo in parte il problema morale attraverso una riallocazione parziale del rischio.

Nel contesto delle *public company* ad esempio è evidente il trade off intercorrente tra

riallocazione del rischio da parte degli investitori che compongono un portafoglio finanziario in funzione del proprio profilo di rischio e manager che sopportano solo parzialmente le conseguenze delle proprie decisioni. In questo contesto è altresì ben noto come le forme di co-partecipazione dei manager al rischio d'impresa attenuino solo in parte il problema dell'azzardo morale.

Analoghe considerazioni valgono con riferimento agli accordi di collaborazione nella conduzione di progetti di R&S e per i contratti di procurement della pubblica amministrazione. In quest'ultimo caso, qualora i costi di ricerca, sviluppo, testing e produzione di beni e servizi per la pubblica amministrazione risultino particolarmente incerti quest'ultima ricorre spesso a schemi contrattuali che anziché definire un prezzo unitario fisso garantiscono la copertura dei costi di produzione maggiorata di un margine unitario tipicamente fisso (*cost-plus pricing*). In tal caso quindi la pubblica amministrazione adotta un modello ibrido in cui associa una componente fissa ad una componente assicurativa nei confronti del fornitore per quel che concerne i costi di approntamento della fornitura dando luogo ad un meccanismo di trasferimento del rischio. Anche gli schemi di *cost-plus pricing* inducono noti effetti distorsivi.

In sintesi il sistema economico dispone solo di meccanismi imperfetti per la riallocazione del rischio.

Ne consegue pertanto che, a fronte dei fallimenti dei mercati l'operatore pubblico debba:

1. Investire in R&S. Nel complesso si osserva un livello di investimento in R&S inferiore a quello socialmente auspicabile da parte delle imprese e l'operatore pubblico è chiamato a svolgere un ruolo chiave in ambiti caratterizzati da incertezza radicale (ricerca di base), indivisibilità degli investimenti (*general purpose technologies*) e bassa appropriabilità dei risultati conseguiti (*open science*).
2. Sostenere investimenti privati in R&S. per quanto imperfetti, nel contesto della ricerca finalizzata, applicata o *mission-oriented*, l'operatore pubblico non può esimersi dal disegnare contratti incentivanti che a fronte di una parziale riallocazione del rischio su base collettiva assicurino e mantengano adeguati incentivi privati nella selezione e nella conduzione dei progetti di R&S.

Ciò detto occorre subito aggiungere che, a parità di incertezza e grado di appropriabilità delle innovazioni, le caratteristiche della domanda e prima fra tutte la dimensione del mercato di riferimento condizionano in misura determinante gli incentivi privati agli investimenti in R&S e la praticabilità di meccanismi di divisione e riallocazione del rischio di mercato:

1. Come sostenuto da Schmookler (1966) e dimostrato recentemente in ambito farmaceutico da Acemoglu e Linn (2004): "*The amount of invention is governed by the extent of the market*".

In assenza di economie di scopo nella R&S di nuovi farmaci, se i mercati terapeutici sono tra di loro sostanzialmente indipendenti (Sutton, 1998) e a parità di opportunità tecnologiche, incertezza ed appropriabilità delle innovazioni le imprese farmaceutiche indirizzeranno i propri investimenti in ricerca e sviluppo verso la scoperta di nuove terapie per patologie diffuse (mercati la cui dimensione potenziale è maggiore). Tali considerazioni valgono in particolare per le imprese di grandi dimensioni a fronte di più elevati costi affondati in R&S, produzione e marketing. La relazione tra la dimensione del mercato finale e l'entità degli investimenti in R&S da parte degli investitori privati è più che proporzionale ossia nel caso di una patologia A dieci volte più diffusa della patologia B, gli investimenti privati in ricerca sulla patologia A risultano da 40 a 60 volte superiori rispetto alla malattia B che rischia pertanto di rimanere del tutto negletta (Acemoglu e Linn, 2004). Tale effetto dipende fondamentalmente da due ordini di fattori:

- a. natura della concorrenza sul mercato finale: il grado di concentrazione dei mercati terapeutici rilevanti è elevato (Sutton 1998, Pammolli e Riccaboni 2008). L'impresa che per prima individua e commercializza una nuova entità chimica gode di sostanziali vantaggi di prima mossa anche in virtù di un regime di forte appropriabilità della proprietà intellettuale che la inducono a ritenere che potrà ottenere una quota più che proporzionale del mercato finale qualora riesca ad anticipare i concorrenti nel lancio di un prodotto innovativo.
 - b. natura della concorrenza in R&S: data la forte incertezza sull'esito dei progetti di ricerca e sviluppo e sull'assegnazione del "premium price" di cui gode l'impresa che per prima commercializza una nuova cura (punto a) si realizza una corsa tra gli operatori (*patent and market race*) che investiranno nei mercati di grande dimensione più che proporzionalmente rispetto a quanto auspicabile in termini di benessere collettivo dando luogo a duplicazioni di sforzi e fallimenti sistematici (Pammolli e Riccaboni, 2008; Magazzini, Pammolli, Riccaboni, 2008).
2. Stigler (1951) riformulando la nozione smithiana di divisione del lavoro nota come anche: "*The division of labor is limited by the extent of the market*".
- Più recentemente Bresnahan e Gambardella (1998) e Arora, Fosfuri e Gambardella (2002) rilevano come tale principio trovi applicazione anche e soprattutto con riferimento alla divisione del lavoro innovativo e in particolare nelle scienze della vita (Pammolli e Riccaboni, 2008). Se associamo tale principio ai meccanismi di

mercato di condivisione del rischio trattati in precedenza, alla luce anche delle relazione inversa intercorrente tra dimensione del mercato e costi di transazione, notiamo come i fallimenti di mercato evidenziati da parte di Arrow nella riallocazione del rischio di R&S non possono che crescere al diminuire della dimensione dei mercati. Ceteris paribus e in assenza di incentivi pubblici pertanto anche le imprese biotecnologiche di piccola dimensione preferiranno collaborare con grandi imprese farmaceutiche in progetti di ricerca e sviluppo finalizzati ad identificare terapie efficaci per la cura di malattie diffuse anziché avviare progetti di R&S indipendenti per la cura di patologie rare. Nel primo caso infatti l'impresa può ricorrere a meccanismi di trasferimento e condivisione del rischio di progetto di cui non potrebbe disporre nel secondo caso.

In sintesi, se è vero in generale che l'operatore pubblico è chiamato a svolgere un ruolo chiave nei settori *science-driven* sia investendo in R&S pubblica sia sostenendo investimenti privati, tale principio vale a fortiori nel caso di mercati potenziali di dimensione subcritica.

L'effetto distorsivo associato alla dimensione potenziale del mercato è all'origine del problema delle malattie neglette nel settore delle scienze della vita (Kremer, 2002).

In tal caso, oltre alle considerazioni di natura economica testé addotte, ragioni fondamentali di equità inducono l'operatore pubblico a intervenire con l'intento di rimuovere elementi strutturali in grado di ridurre/annullare le opzioni di cura disponibili per i pazienti affetti da malattie rare, in ragione unicamente della scarsa diffusione delle patologie di cui essi soffrono.

Nonostante l'attenzione teorica e l'importanza che l'argomento riveste la comprensione delle determinanti della decisione di investire in R&S per la formulazione di politiche atte a sostenere e incentivare l'innovazione, gli studi empirici volti ad investigare le determinanti delle decisioni di investimento in R&S sono in realtà ancora pochi¹.

Nonostante una rassegna completa di tali studi trascenda gli obiettivi di questo lavoro giova in questa sede distinguere due chiavi di lettura:

- l'innovazione è indotta dalle opportunità tecnologiche ("technology push"), ovvero le scoperte scientifiche indirizzano il progresso tecnico (Rosenberg, 1974; 1983).
- l'innovazione è trainata dalla domanda ("demand pull"): le decisioni di investimento da parte delle imprese sono guidate dalla dimensione e dalla crescita del mercato rilevante (Schmookler, 1966).

¹ Arvanitis e Hollenstein (1994) confrontano l'importanza di fattori "demand pull" versus fattori "technology push" utilizzando dati su un campione di imprese manifatturiere svizzere e mostrano come i fattori dal lato dell'offerta giochino un ruolo dominante. Si vedano inoltre Scherer (1965; 1982) e Jaffe (1988).

L'adozione di una prospettiva che privilegi la prima chiave di lettura ci potrebbe indurre a ritenere il ruolo della ricerca pubblica sulle malattie orfane sostitutivo rispetto alla ricerca privata. In altri termini l'aumento degli investimenti pubblici per la ricerca sulle malattie rare e il conseguente aumento delle opportunità scientifico-tecnologiche potrebbe indurre gli investitori privati a dedicare una maggiore quota dei propri investimenti in R&S ai mercati marginali. Occorre tuttavia rilevare come tale visione sia quantomeno parziale:

1. Le logiche di allocazione delle risorse pubbliche per la R&S intramoenia non possono che risultare a loro volta proporzionali alla generalità e all'ampiezza degli ambiti scientifico-tecnologici di riferimento;
2. Nell'ambito delle comunità scientifiche il prestigio, la notorietà e l'autorevolezza di cui godono i ricercatori nonché le loro prospettive di carriera sono positivamente influenzate dalla generalità dei temi di ricerca trattati.

Pertanto, analogamente agli investimenti privati, anche gli incentivi individuali dei ricercatori in *open science* e i meccanismi istituzionali di allocazione delle risorse pubbliche obbediscono a logiche di ripartizione più che proporzionale delle risorse e dei talenti rispetto alla dimensione degli ambiti di ricerca.

Le due visioni sopra esposte si complementano dunque nello spiegare le dinamiche di cambiamento tecnologico.

Le decisioni di investimento in R&S da parte delle imprese, e di conseguenza il tasso e la direzione del progresso tecnologico, sono il risultato di una stretta interazione tra le nuove scoperte in ambito scientifico, variabili istituzionali, e fattori economici, in particolare la crescita e la dimensione del mercato di riferimento (Dosi, 1988).

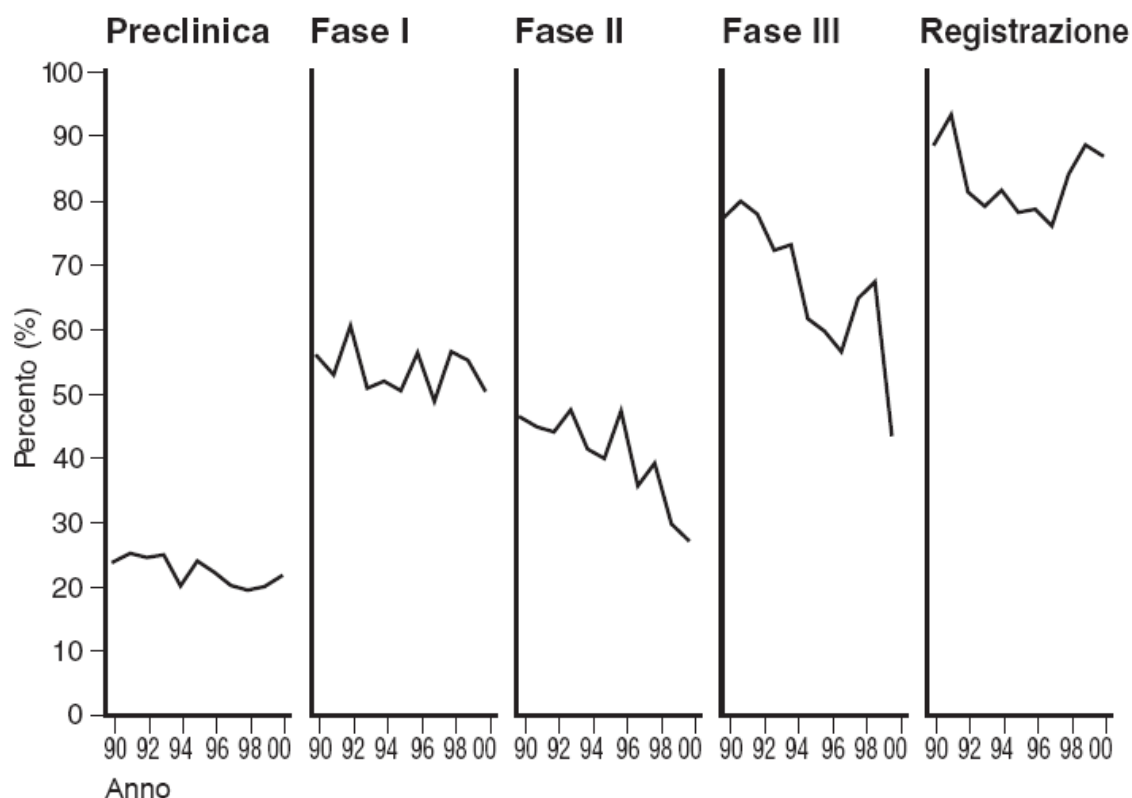
La dimensione e le aspettative di crescita del mercato di riferimento influenzano le decisioni di investimento delle imprese: affinché un'opportunità scientifico-tecnologica si possa tradurre in nuove cure è necessario che il mercato potenziale garantisca quantomeno la copertura dei costi di R&S e un congruo margine di profitto atteso. Tale constatazione non nega la possibilità che nuove tecnologie contribuiscano a generare interi nuovi mercati e nuove industrie. Al contrario, nuove conoscenze scientifiche consentono di sviluppare nuovi prodotti e/o di migliorare la produzione o la performance di prodotti esistenti. Tuttavia come sottolineato da Rosenberg (1982) la relazione tra scienza e tecnologia è biunivoca e il progresso scientifico dipende a sua volta dal progresso tecnico e dalle innovazioni indotte dalla domanda (si pensi ad esempio al ruolo fondamentale delle associazioni di pazienti) in dinamiche innovative non sempre facilmente prevedibili.

L'incertezza è una caratteristica imprescindibile dell'attività innovativa: il risultato dell'attività innovativa non è per definizione noto ex ante.

Nel settore farmaceutico l'esito dell'attività di ricerca è particolarmente incerto: solo un composto su cento raggiunge le fasi di sperimentazione sull'uomo dimostrando di avere le

caratteristiche di efficacia e sicurezza necessarie per avviare i trial clinici. In media, di questi, solo uno su cinque supera tutte le fasi di sperimentazione clinica (Trenten, 1999). Inoltre, come mostrato in Figura 1.1, il tasso di successo dei progetti di R&S di nuovi farmaci si è ridotto significativamente negli anni Novanta a fronte di investimenti in ricerca e sviluppo pubblici e privati in forte crescita (Pammolli e Riccaboni, 2008).

Figura 1.1. Probabilità di successo dei progetti di R&S di nuovi farmaci per fase di sviluppo, 1990-2000



Fonte: Pammolli e Riccaboni (2008)

Analizzando la distribuzione delle attività di R&S private per aree terapeutiche a partire dalla metà degli anni Novanta si nota come la riduzione del tasso di successo dei progetti di R&S su scala globale dipenda fundamentalmente dall'aumento della complessità delle patologie affrontate.

Al fine di tracciare l'evoluzione delle attività di ricerca e sviluppo in funzione dei mercati terapeutici, i progetti di R&S sono stati classificati in una matrice contenente in riga le organizzazioni promotrici e in colonna le aree terapeutiche di riferimento. In matrice, ciascuna cella contiene pertanto il numero di progetti avviati dall'istituzione in riga nell'area terapeutica in colonna. Il calcolo è ripetuto su due periodi per i progetti avviati prima e dopo del 1995. La comparazione tra le due matrici fornisce preziose indicazioni sui cambiamenti intervenuti nella composizione delle *pipeline* di ricerca e sviluppo per

aree terapeutiche.

Considerando gli studi clinici e preclinici condotti a partire dal 1995, abbiamo identificato 9.486 progetti avviati in aree terapeutiche in cui le imprese non operavano in precedenza.

Tabella 1.1. Intensità di R&S per tipo di patologia

Caratteristiche delle aree terapeutiche	Attività Potenziale	Attività Effettiva	Intensità (%)			Tasso medio di Successo (%)		
			Totale	PRO	DBF		EC	
Eziologia	Monofattoriale	289.628	1.755	0,61	0,51	0,79	0,72	21,67
	Sconosciuta	50.656	451	0,89	0,50	1,25	1,56	20,35
	Multifattoriale	565.866	7.279	1,29	0,92	1,73	1,61	17,22
Cronicità	Acuta	299.429	1.839	0,61	0,41	0,85	0,89	19,89
	Cronica	604.175	7.624	1,26	0,95	1,68	1,53	17,58
Esito	Non letale	256.138	1.630	0,64	0,38	0,84	1,09	21,00
	Potenzialmente letale	485.837	5.118	1,05	0,78	1,44	1,28	17,62
	Sempre letale	164.175	2.737	1,67	1,33	2,15	1,78	16,51
Diffusione	Rara	213.642	1.206	0,56	0,38	0,78	0,80	36,20
	Diffusa	689.956	8.269	1,20	0,89	1,60	1,49	16,96

Fonte: Nostre elaborazioni su dati ATA.

La Tabella 1.1 traccia la direzione degli sforzi di R&S distinguendo gli operatori in tre categorie:

- 1) organizzazioni pubbliche di ricerca (*Public Research Organizations*, PRO);
- 2) imprese farmaceutiche (*Established Companies*, EC);
- 3) imprese biotecnologiche (*Dedicated Biotech Firms*, DBFs).

La Tabella riporta il tasso di entrata in nuove aree terapeutiche classificate in base alle loro caratteristiche in termini di eziologia, cronicità, gravità e diffusione.

Il tasso di attivazione potenziale corrisponde al numero massimo di progetti che si sarebbero potuti avviare qualora tutte le imprese analizzate avessero promosso almeno un nuovo progetto in ciascuna delle aree terapeutiche in cui non erano presenti al 1995.

Il tasso di attivazione effettivo è dato dal numero delle nuove aree terapeutiche in cui le

imprese farmaceutiche hanno avviato progetti a partire dal 1995.

Il tasso di entrata è ottenuto come rapporto tra il numero di progetti effettivamente avviati e il numero massimo di nuovi progetti che potenzialmente le imprese avrebbero potuto avviare².

La Tabella 1.1 riporta inoltre la percentuale di successo dei progetti di R&S in base alle caratteristiche delle aree terapeutica.

Dal confronto tra la percentuale di attività e le probabilità di successo emerge chiaramente una crescente attivazione di progetti di R&S su patologie complesse (ossia aree terapeutiche in cui la probabilità di successo è inferiore):

- malattie con eziologia multifattoriale o sconosciuta;
- malattie croniche;
- malattie letali o potenzialmente letali;
- malattie ampiamente diffuse.

Il risultato non varia in funzione della tipologia di istituzioni di ricerca coinvolte, anche se l'analisi evidenzia una maggiore attivazione delle aziende biotecnologiche in progetti di R&S aventi per oggetto la cura di malattie con un maggior grado di complessità, in particolare forme letali e/o croniche.

Inoltre i risultati di cui in Tabella 1.1. confermano quanto sostenuto in precedenza sulla relazione intercorrente tra allocazione delle attività di ricerca e sviluppo e dimensione del mercato potenziale:

1. il tasso di attivazione sulle malattie rare è la metà di quello rilevato per le patologie diffuse;
2. tale evidenza vale in ugual misura per istituzioni di ricerca pubbliche e private, indipendentemente dalla dimensione dei soggetti coinvolti;
3. la probabilità di successo misurata per i progetti sulle malattie rare è più che doppia rispetto a quella delle patologie più diffuse.

Nonostante l'elevato tasso di fallimento relativo (*attrition rate*) gli operatori concentrano i propri investimenti su malattie più diffuse.

² Si veda Sembenelli e Vannoni (2000) per un approccio simile applicato allo studio delle strategie di diversificazione delle imprese.

L'innovazione riveste notoriamente un ruolo fondamentale in ambito sanitario e il contributo di nuovi farmaci e nuove terapie al benessere e alla salute della popolazione e al prolungamento dell'età media della popolazione è ampiamente documentato in letteratura (Murphy, Topel, 2003; Lichtenberg, 2007). Ciononostante le imprese che operano nel settore farmaceutico non sono guidate da incentivi diversi rispetto alle imprese operanti in altri settori manifatturieri con alcune importanti differenze.

Il ruolo dell'incertezza è particolarmente rilevante nel caso dell'industria farmaceutica dove i costi e tempi per lo sviluppo di nuovi prodotti sono entrambi particolarmente elevati (DiMasi, Hansen Grabowski, 2003; Adams, Brantner, 2006; Trenter, 1999).

L'incertezza sull'effettiva efficacia e tollerabilità dei nuovi principi attivi, nonché sui tempi e costi necessari per lo sviluppo di un nuovo prodotto, si accompagna all'incertezza in merito alla domanda potenziale ossia al prezzo di mercato e ai volumi di vendita attesi che dipendono a loro volta da interventi regolatori e dalle dinamiche competitive sul mercato finale.

Sebbene i brevetti e gli altri mezzi di protezione della proprietà intellettuale riducano l'incertezza di mercato, permane la possibilità che imprese rivali sviluppino nuovi composti più selettivi e potenti, anche attraverso processi di imitazione e *inventing-around*, in grado di erodere in breve tempo il vantaggio competitivo acquisito con il lancio di un farmaco innovativo. Il processo di R&S di nuovi farmaci è caratterizzato dalla presenza di forti spillover di conoscenza, e di conseguenza il vantaggio competitivo delle imprese, sia sul mercato finale sia dal lato della R&S è soggetto a rapida erosione (Narin, Smith jr., Albert, 1993; Sutton, 1998; Lichtenberg, Philipson, 2002).

L'industria farmaceutica ha attraversato profondi mutamenti strutturali nell'arco dell'ultimo trentennio che hanno progressivamente spostato il locus dell'innovazione dai laboratori delle imprese di grandi dimensioni alla rete di collaborazioni tra organizzazioni dotate di competenze distintive e complementari (Orsenigo et al., 2001; Powell et al., 1996). Oggi l'industria farmaceutica è un "sistema" o "network" in cui l'attività innovativa, ma anche la produzione e la commercializzazione dei farmaci, coinvolge, sia direttamente che indirettamente, un insieme di attori eterogenei dotati di capacità diverse e strettamente complementari in un vasto ed articolato sistema di divisione del lavoro innovativo. Da un lato le imprese biotecnologiche e gli istituti pubblici di ricerca specializzati nell'identificazione di nuove opportunità scientifico-tecnologiche e nelle prime fasi di validazione dei progetti di ricerca applicata; dall'altro, le imprese farmaceutiche con capacità e risorse complementari nelle fasi di sperimentazione clinica, regolatorie e di commercializzazione³.

³ Con alcune eccezioni (ad esempio Genentech ed Amgen) le imprese biotecnologiche non sono in generale in grado di sviluppare autonomamente i propri prodotti dalla fase di "scoperta" fino alla commercializzazione sul mercato.

Attraverso l'analisi della composizione del portafoglio delle imprese farmaceutiche Crogham e Pittnam (2004) identificano tre fattori all'origine delle decisioni di investimento in R&S:

- opportunità scientifiche. L'avanzamento delle conoscenze di base sui meccanismi all'origine delle patologie guida le decisioni di portafoglio delle imprese farmaceutiche, in quanto permette l'identificazione di target molecolari verso i quali orientare nuovi e più potenti principi attivi. Il progresso scientifico ha ampliato notevolmente le opportunità di sviluppo terapeutico a disposizione delle imprese: il numero di target molecolari, in anni recenti, è cresciuto di dieci volte da 500 a più di 5000 (Cockburn, 2004). Al contrario, le patologie per le quali non si dispone di adeguate conoscenze sulle cause e sui processi biologici coinvolti sono percepiti come maggiormente rischiosi (Webber e Kremer, 2001).
- mercato potenziale & risorse necessarie per lo sviluppo: la valutazione del potenziale di mercato e l'entità delle risorse necessarie per lo sviluppo del farmaco influenzano la profittabilità attesa del progetto di ricerca e sono pertanto alla base delle decisioni di investimento. I costi di sviluppo di un farmaco crescono in funzione del tempo e della dimensione dei trial clinici e risultano mediamente elevati, specifici e irrecuperabili (DiMasi, Hansen Grabowski, 2003). A fronte di ciò, le stime disponibili in letteratura indicano che per osservare un adeguato livello di investimento, la dimensione del mercato potenziale deve raggiungere i 250-500 milioni di dollari annui (Kremer, 2002). In line con le previsioni teoriche Acemoglu e Lin (2003) misurano una relazione significativa e positiva tra l'introduzione di nuovi farmaci e la dimensione del mercato potenziale: un aumento dell'1% nel mercato potenziale porta un aumento del 4-6% nel numero di nuovi farmaci disponibili in commercio.
- fabbisogno medico: l'identificazione delle esigenze mediche è molto complessa a causa della necessità di valutare congiuntamente dati epidemiologici ed economici. Anche se non esiste una definizione largamente accettata di bisogno medico se si accetta il DALY (*disability adjusted life years*) come indicatore di "bisogno medico" misurando la risposta dell'industria in termini di numero di farmaci in sviluppo, Crogham e Pittman (2004) mostrano esempi di patologie con un elevato numero di farmaci e patologie con troppo pochi farmaci o nessuno.

Per meglio comprendere le logiche di allocazione del budget di R&S si assuma che le imprese conoscano le dinamiche del mercato di riferimento e perseguano l'obiettivo di massimizzare il valore atteso netto dell'investimento in R&S ad un tasso di sconto costante. Chiamiamo V il valore attuale del fatturato atteso dalle vendite di un dato composto in fase di sviluppo nell'ipotesi in cui le sperimentazioni si concludano con esito positivo e il farmaco sia autorizzato all'immissione in commercio. In caso contrario sia L il valore di liquidazione di un composto la cui sperimentazione si conclude con esito

negativo. Infine sia a la probabilità di successo e C il costo irrecuperabile di R&S.

L'impresa deciderà di effettuare l'investimento nel caso in cui $aV-C \geq L$ o in altri termini $V \geq R/a$ dove $R=C+L$ è il costo totale di R&S.

Questa semplice relazione mostra come il valore di mercato debba necessariamente risultare superiore nel caso di patologie complesse per le quali non si dispone di un'adeguata base di conoscenze scientifiche al fine di compensare la minore probabilità di successo. In chiave generale e dinamica a fronte dell'aumento delle spese di R&S e della diminuzione della probabilità di successo il valore di mercato dei composti V deve necessariamente aumentare al fine di mantenere costante l'intensità di R&S (cfr Figura 1.1).

Decomponendo ulteriormente il valore di mercato V in prezzi e volumi $V=pQ$ si ottiene $pQa \geq R$ ossia il prezzo medio di mercato moltiplicato per i volumi di vendita attesi e per il tasso di successo deve eccedere il complesso dei costi di R&S.

Nel caso delle patologie rare il basso valore atteso di Q fa sì che questa relazione non sia rispettata nella maggior parte dei casi e pertanto le imprese non si attivino nella ricerca e sviluppo di nuove cure.

Analoghe considerazioni si applicano nel caso in cui il valore atteso dei prezzi medi di mercato p sia particolarmente basso, come per le patologie diffuse nei paesi del Terzo Mondo.

Pertanto, un'impresa con costi fissi affondati C chiamata a scegliere se affrontare una patologia rara R oppure una patologia N volte più diffusa D sceglierebbe la prima se e solo se:

$$p(R)a(R)-L(R) \geq p(D)a(D)N-L(D)$$

Supponendo identico il valore di liquidazione dei due composti e valutando doppia la probabilità di successo per le malattie rare (cfr. Tabella 1.1):

$$p(R) \geq p(D)N/2$$

ovvero, a parità di quota sul mercato finale, il prezzo del farmaco raro dovrebbe essere $N/2$ volte superiore per giustificare un investimento in ricerca e sviluppo nell'area A. Nonostante i prezzi dei farmaci orfani siano in media dieci volte più elevati di quelli degli altri farmaci disponibili in commercio (cfr Figura 4.2) tale differenziale non è sufficiente in molti casi ad eguagliare la probabilità di attivazione di progetti di R&S nelle due aree e si osserverebbe una relazione crescente tra diffusione della patologia e numero di progetti attivati. Nello specifico tale fattore di proporzionalità che indicheremo con β è di ordine $0,05^4$ e dal differenziale di prezzo (*premium price*) di cui godono i farmaci orfani.

Infine, data la relazione fortemente asimmetrica intercorrente tra diffusione e numerosità delle patologie, è possibile dare una rappresentazione graficamente al fenomeno delle malattie neglette (Figura 1.2)⁵.

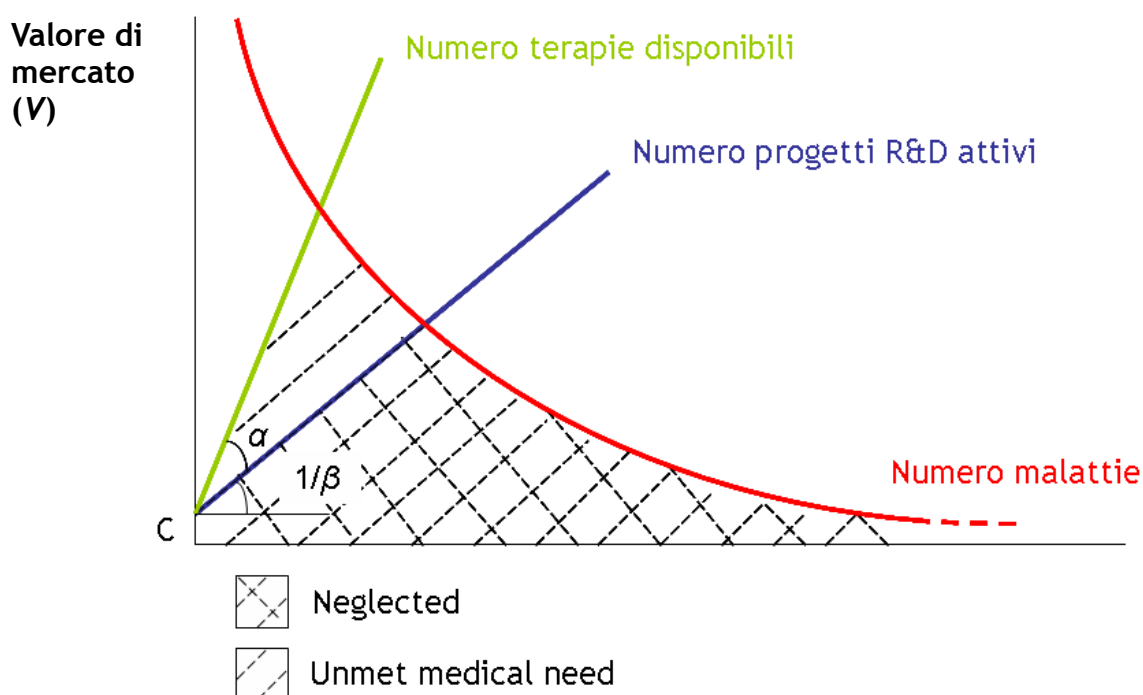
⁴ $\beta = a(R)/a(D) * p(R)/p(D)$.

⁵ Cfr Capitolo 4 in Pistoï (2008). Sulla distribuzione asimmetrica della dimensione dei mercati farmaceutici si veda Yamasaki et al (2006). Per una trattazione più generale Anderson (2006).

L'analisi del grafo in Figura 1.2 evidenzia come il bisogno medico insoddisfatto dipenda fondamentalmente da tre ordini di fattori:

1. l'entità dei costi fissi affondati (irrecuperabili) in R&S (C);
2. la probabilità di successo dei progetti di R&S (α);
3. la relazione tra intensità di R&S e diffusione della malattia (β).

Figura 1.2. Le malattie neglette



L'azione pubblica finalizzata a fronteggiare il fabbisogno di cure insoddisfatto non può che agire sui tre fattori di cui sopra attraverso:

1. un abbattimento dei costi fissi affondati di R&S (riduzione di C) coniugando investimenti in piattaforme tecnologiche general purpose con co-finanziamenti alle spese di sviluppo clinico di progetti di R&S finalizzati alle malattie rare;
2. la riduzione della legame intercorrente tra diffusione della patologia ed intensità di R&S (diminuzione di β). Tale effetto si può ottenere attraverso interventi specifici sulle patologie rare garantendo l'esclusiva sul mercato finale e prezzi superiori a quelli concessi ad altri farmaci innovativi sulla base delle valutazioni standard di costo-efficacia (Hollis 2005, McCabe et al 2005, Drummond et al. 2007; Garau et al. 2008);
3. infine l'innalzamento del tasso di successo delle sperimentazioni cliniche (aumento di α) attraverso collaborazioni pubblico private e la medicina traslazionale, nonché la predisposizione di procedure accelerate per le aree terapeutiche in cui il

fabbisogno di cura è maggiore.

In altri termini l'intervento pubblico a sostegno della R&S nelle scienze della vita si deve concentrare su tre assi fondamentali:

- a) PLATFORM TECHNOLOGIES (in particolare bioinformatica e tecnologie post-genomiche);
- b) NEGLECTED DISEASES (malattie rare e patologie diffuse nel Terzo Mondo);
- c) TRANSLATIONAL MEDICINE (partnership pubblico-privato e altri interventi "from bench to bedside" volti a ridurre la distanza dal laboratorio al paziente).

Da raro a generale

La legislazione europea definisce "rara" una malattia con prevalenza inferiore a cinque casi su diecimila, mentre viceversa la legislazione statunitense colloca la soglia al di sotto dei 200.000 di individui affetti da tale patologia negli Stati Uniti⁶. Nonostante la bassa prevalenza delle singole malattie, più di 9.000 malattie rare sono state identificate (la maggioranza di origine genetica), che nel complesso interessano circa 30 milioni di cittadini europei e 25 milioni di individui in Nord America divenendo quindi, complessivamente considerate, argomento di interesse generale. Molte di queste patologie possono essere letali o condurre a infermità, con gravi ricadute sulla qualità della vita dei soggetti colpiti. Inoltre in molti casi le conoscenze mediche e scientifiche sono insufficienti, non vi sono ancora protocolli condivisi per la loro diagnosi, e i trattamenti disponibili sono indisponibili o inadeguati (Fisher et al., 2005).

Data la bassa profittabilità attesa di progetti di ricerca orientati allo sviluppo di farmaci per le malattie rare, lo Stato è chiamato a svolgere un ruolo fondamentale allo scopo di rimuovere le principali barriere alla ricerca e sviluppo in queste aree.

L'intervento pubblico può avvenire sia sul lato del mercato (attraverso la creazione di nuovi mercati o assicurando l'esclusiva sui mercati esistenti) che sul lato dei costi co-finanziando la R&S (attraverso sussidi o riduzione dell'imposizione fiscale)⁷.

Sebbene molto resta da fare, esistono esempi di politiche pubbliche mirate che sono riuscite a generare il giusto mix di incentivi per aumentare le attività di ricerca in determinati ambiti.

Finkelstein (2003) esamina tre provvedimenti statunitensi volti ad aumentare gli incentivi dal lato della domanda per lo sviluppo di nuove versioni di vaccini contro sei malattie

⁶ Sono inoltre inclusi i farmaci diretti a popolazioni di pazienti che eccedano tali limiti, qualora l'impresa sia in grado di provare che le aspettative di vendita non sono sufficienti per il recupero dei costi di R&S.

⁷ Sebbene orientati al mercato dei paesi in via di sviluppo, Webber e Kremer (2001) forniscono una rassegna critica dei principali meccanismi che possono essere utilizzati dallo Stato per fornire i giusti incentivi ad attività di ricerca che altrimenti non sarebbero sviluppati in regime di libero mercato.

infettive (epatite B, influenza, polio, tetano-difteria, morbillo-parotite-rosolia, e pertosse). Le misure analizzate agiscono sul costo di rimborso dei vaccini e di conseguenza sui profitti attesi da parte delle imprese in fase di investimento in R&S. Finkelstein rivela come tali provvedimenti abbiano determinato un aumento significativo nel numero di nuovi vaccini in sperimentazione clinica per alcune importanti patologie.

Tuttavia l'esempio di gran lunga più citato (e imitato) per l'impatto che ha saputo generare è l'Orphan Drug Act (ODA) statunitense del 1983. Gli effetti di questa politica a sostegno della ricerca sulle malattie rare sono ampiamente documentati in letteratura e tutti gli studi disponibili concordano nel rilevare il successo di tale provvedimento nell'aumentare la disponibilità di farmaci e l'aspettativa di vita per le persone colpite da patologie rare tra i principali risultati conseguiti (Yin, 2008; Lichtenberg, Waldfogel, 2003).

Oltre che per gli importanti risultati terapeutici conseguiti, l'ODA è annoverata tra le politiche di sostegno alla ricerca e sviluppo più innovative adottate su scala globale. Diversi studi mostrano infatti il ruolo fondamentale dell'ODA a sostegno dello sviluppo del settore biotecnologico nordamericano in quanto ha fornito alle piccole e medie imprese biotecnologiche uno sbocco sul mercato offrendo loro la possibilità di operare in modo profittevole in segmenti di nicchia al riparo dalla concorrenza dei grandi gruppi farmaceutici già attivi sulle patologie più diffuse.

Nel 2000, le imprese biotecnologiche avevano sponsorizzato il 70% dei 900 progetti designati orfani negli USA, e il 50% di tutti i prodotti biotecnologici approvati avevano ricevuto lo status di farmaci orfani (Kettler and Marjanovic, 2004). Sono oltre 110 le imprese che negli Stati Uniti hanno conseguito l'autorizzazione alla commercializzazione di un prodotto orfano e molte imprese biotecnologiche (incluse Genentech, Amgen e Genzyme) hanno ottenuto la loro prima autorizzazione all'immissione in commercio per un prodotto orfano (Wästfel et al., 2006).

L'adozione in ambito Europeo di un provvedimento analogo all'ODA può contribuire pertanto al rilancio della competitività del settore biotecnologico europeo. L'esperienza statunitense mostra come, oltre ad aver fornito incentivi per la cura di malattie orfane, l'ODA abbia contribuito allo sviluppo del settore delle biotecnologie fornendo alle imprese il giusto mix di incentivi per operare su mercati liberi dalla competizione delle grandi imprese farmaceutiche ed acquisire le conoscenze e le competenze necessarie per lo sviluppo di nuovi farmaci.

L'ODA prevede un mix di incentivi, sia dal lato della domanda che dall'offerta, che congiuntamente considerati hanno efficacemente incrementato la ricerca clinica diretta alle malattie rare e il lancio di nuovi farmaci che erano in parte già presenti nelle pipeline delle imprese ma non sottoposti a sperimentazione clinica a cause del loro basso potenziale in termini di profitto.

Tre sono gli incentivi fondamentali che spiegano il successo dell'ODA: fondi federali per

assegni e contratti per sperimentazione su prodotti orfani; crediti di imposta pari al 50% delle spese sostenute durante la sperimentazione; e la concessione di sette anni di esclusiva di mercato per la patologia rara curata dal farmaco⁸ (Rohde, 2000).

Alcuni prodotti biotecnologici erano originariamente sostanze naturali per le quali non era possibile ottenere un brevetto sulla molecola. Data l'incertezza che in quel periodo caratterizzava la concessione di brevetti per biotecnologie, l'esclusiva di mercato ha rappresentato un'importante garanzia per le imprese biotecnologiche assicurando nei primi anni post-lancio un ambiente non competitivo e riducendo pertanto in larga misura l'incertezza di mercato. Inoltre, tale incentivo si è mostrato utile anche per l'impiego di vecchie molecole su indicazioni orfane (Grabowski, 2003; Trouiller et al., 1999; Rohdes, 2000).

Yin (2008) sottolinea invece l'importanza della concessione di crediti di imposta e stima che l'ODA abbia indotto un aumento medio annuo del 69% nelle nuove sperimentazioni cliniche dirette per la cura di malattie rare. L'effetto medio è comunque funzione della prevalenza delle singole malattie: è confermata, anche nel segmento delle malattie rare, la relazione tra dimensione del mercato e incentivi all'innovazione, empiricamente dimostrata in studi che prendono in considerazione il mercato farmaceutico nel suo complesso. L'incentivazione della R&S in mercati estremamente limitati può richiedere crediti d'imposta maggiori o il disegno di un mix di incentivi sia dal lato dei costi che dei ricavi (Yin, 2008).

Oltre ai vantaggi fiscali e di mercato forniti dal legislatore, esistono ulteriori vantaggi che possono derivare dalla ricerca sulle malattie rare.

Lerner (1995) si concentra sul rischio di contenzioso e gli elevati costi associati alle controversie legali all'origine delle scelte di investimento delle nuove imprese biotecnologiche. La sua analisi è guidata dalla congettura che il timore di costosi contraddittori sui diritti di proprietà intellettuale induca le imprese, in particolare le piccole imprese biotecnologiche, a concentrare i propri investimenti nel settore delle malattie rare dove minore è l'affollamento di brevetti e gli interessi commerciali in gioco. L'analisi empirica dà sostegno all'ipotesi di Lerner sulle ragioni brevettuali dell'attrattività dei mercati di nicchia (quali sono ad esempio i mercati per le malattie rare) per le scelte di investimento delle imprese biotecnologiche.

Come già rilevato, il processo innovativo nel farmaceutico è caratterizzato da spillover di conoscenza:

1. la conoscenza generata nella ricerca in un'area è utile alla ricerca in aree diverse e collegate;
2. il progresso scientifico e l'innovazione tecnologica possono essere il frutto di *serendipity* ossia ricerche in un campo possono condurre a scoperte importanti per la ricerca in campi completamente scorrelati⁹;

⁸ In Europa il periodo di esclusiva di mercato sarà superiore, pari a dieci anni.

⁹ Il più famoso esempio è la scoperta del Viagra, inizialmente testato per ipertensione e angina pectoris

3. molte malattie rare sono di origine genetica, e lo studio della malattia può fornire importanti informazioni di carattere generale sui processi che caratterizzano il metabolismo umano (Kapas, 2005);
4. farmaci designati orfani o loro analoghi possono ottenere ulteriori indicazioni terapeutiche per patologie comuni;
5. il supporto fornito dalla Food and Drug Administration statunitense (FDA) per lo sviluppo di farmaci orfani può favorire l'apprendimento da parte delle piccole imprese biotecnologiche dei protocolli di sperimentazione utili per lo sviluppo di composti futuri. Danzon et al. (2005) mostrano come la probabilità di successo nelle sperimentazioni cliniche aumenti con l'esperienza.

Non a caso il primo prodotto ad ottenere l'autorizzazione all'immissione in commercio di molte imprese biotecnologiche è stato un prodotto orfano e alcuni prodotti *blockbuster* (ovvero prodotti con vendite oltre \$1 miliardo all'anno), tra cui Epogen e Neupogen di Amgen, erano stati originariamente immessi in commercio come farmaci orfani e poi successivamente estesi ad altre indicazioni (Kaspar, 2005; Wästfelt et al., 2006).

In prospettiva inoltre gli avanzamenti nel campo della genomica modificheranno ulteriormente il processo innovativo verso forme di medicina "personalizzata". All'interno di questo scenario le imprese dovranno modificare il proprio modello competitivo per adattarsi ad una crescente differenziazione di prodotto e a mercati per loro natura di piccole dimensioni: trattamenti altamente personalizzati per specifici genotipi possono offrire maggiori benefici terapeutici e minori effetti collaterali per il sottogruppo di pazienti a cui sono rivolti.

L'ODA ha favorito lo sviluppo di terapie personalizzate e differenziazione delle opzioni di cura. Uno degli effetti associati all'introduzione dell'ODA è stato l'aumento della ricerca per trattamenti farmacogenomici e di terapia genica, indirizzati a sottogruppi specifici all'interno di malattie ampiamente diffuse quali alcune forme tumorali (Yin, 2008).

L'Europa ha introdotto solo recentemente incentivi specifici per lo sviluppo di farmaci orfani, ed evidenza empirica sugli effetti di tale legislazione non è, a nostra conoscenza, ancora disponibile. Tuttavia i dati sulle registrazioni e commercializzazioni di farmaci orfani in Europa sono incoraggianti: 511 prodotti per la cura di malattie orfane sono stati registrati dal 2000 ad oggi¹⁰ e 43 farmaci sono già entrati in commercio¹¹ a fronte di una sostanziale assenza di trattamenti prima dell'entrata in vigore della legge. Molti di questi prodotti tuttavia hanno già ricevuto una designazione orfana negli Stati Uniti.

Nel valutare il potenziale della legislazione sui farmaci orfani in ambito europeo occorre tenere presente alcune differenze strutturali tra gli Stati Uniti e l'Europa per quel che concerne:

(Kling, 1998).

¹⁰ Fonte: <http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/register/orphreg.htm>

¹¹ Fonte: http://www.orpha.net/docs/List_of_orphan_drugs_Europe.pdf

1. La fissazione dei prezzi. Com'è noto, negli Stati Uniti vige un regime di sostanziale libertà nella definizione del prezzo di mercato dei farmaci mentre in Europa prevalgono meccanismi di regolazione pubblica dei prezzi. La clausola che concede sette anni di esclusiva commerciale negli USA garantisce pertanto margini di discrezionalità nella fissazione del prezzo estremamente ampi, specie per i prodotti biotecnologici. In molti paesi europei tra cui l'Italia al contrario il mercato farmaceutico è fortemente regolato e ai fini della rimborsabilità il prodotto non può superare determinate soglie di costo-efficacia¹². Inoltre la frammentazione del quadro regolatorio e i frequenti cambiamenti normativi aumentano i margini d'incertezza sul valore atteso di mercato del farmaco e quindi riducono l'efficacia degli incentivi per l'investimento in R&S su malattie neglette.

2. Sistema innovativo. Wästfelt et al. (2006) sottolineano l'importanza della stretta collaborazione tra comunità scientifica e imprese farmaceutiche nello sviluppo di farmaci orfani. Studi empirici mettono in luce le profonde differenze tra la struttura organizzativa dei processi innovativi in Europa e negli Stati Uniti (Owen-Smith et al., 2002). Negli Stati Uniti, le istituzioni pubbliche e le piccole imprese conducono progetti di R&S su più aree terapeutiche e fasi di sviluppo. Collaborazioni di R&S all'interno di una stessa regione e tra istituzioni di ricerca operanti in regioni diverse hanno contribuito alla formazione di una vasta rete su scala nazionale ed internazionale. In Europa, al contrario, le istituzioni operanti nel settore farmaceutico hanno sviluppato connessioni prevalentemente su scala locale e tra organizzazioni di ricerca che lavorano su temi affini o nelle medesime fasi del processo innovativo, mentre i legami tra paesi e tra ambiti di ricerca fanno capo esclusivamente alle grandi imprese farmaceutiche.

Queste differenze strutturali possono rivelarsi importanti nella ricerca sulle malattie rare che richiedono collaborazioni internazionali e il coordinamento di diversi centri altamente specializzati al fine di ottenere un numero sufficiente di pazienti da reclutare nella sperimentazione. In quest'ottica è di interesse l'istituzione in Europa di partnership pubblica-private (PPP) dirette alla valutazione di composti per la cura di malattie rare. Le PPP hanno dimostrato una notevole efficacia nell'indirizzare gli sforzi di R&S per la generazione di prodotti accessibili ed efficaci per la cura di malattie tropicali (Wheeler and Berkley, 2001; Kettler and Marjanovic, 2004).

La PPP, chiamata *European Rare Disease Therapeutic Initiative* (ERDITI: <http://www.erditi.org>) ha tre obiettivi principali: (1) fornire ai ricercatori accademici accesso facilitato a composti sviluppati dalle imprese; (2) favorire la collaborazione tra partner privati e pubblici; (3) garantire continuità della ricerca

¹² Si veda McCabe et al. (2005) e Garau et al (2008) sul dibattito in merito ai criteri di costo-efficacia sanciti dal NHS anglosassone.

dalla fase preclinica fino alla commercializzazione del composto. Nessuna organizzazione italiana è, a nostra conoscenza, tra le organizzazioni pubbliche che hanno aderito alla partnership.

3. Mercato azionario e investitori istituzionali. Un'altra caratteristica chiave del mercato a sostegno del settore biotecnologico è data dalla presenza di investitori istituzionali e dalla dimensione del mercato borsistico in cui le imprese biotech hanno realizzato performance costantemente superiori agli indici Dow Jones e S&P-500. Il boom del mercato azionario agli inizi degli anni Novanta ha favorito la nascita e la capitalizzazione di nuove imprese start-up operanti nel settore delle biotecnologie. Tuttavia, mentre in Europa l'esplosione della bolla speculativa ha causato una notevole contrazione delle attività, negli Stati Uniti l'estrema flessibilità delle imprese e la capacità degli investitori di contribuire al processo di cambiamento ha garantito una sostanziale tenuta del settore biotecnologico e una riconfigurazione dei modelli di business prevalenti. Alla base delle competenze dinamiche degli operatori nordamericani si colloca la fitta rete di legami e collaborazioni tra i diversi attori coinvolti nell'attività innovativa. Come evidenziato in precedenza, asimmetrie informative ed elevata incertezza caratterizzano l'attività di R&S nel settore delle biotecnologie rendendo complessa la stesura di contratti per il finanziamento delle attività di R&S di nuovi prodotti. La presenza di *venture capitalists* permette alle imprese biotecnologiche americane il finanziamento delle loro attività di ricerca che altrimenti sarebbero state più difficilmente finanziate attraverso contratti di ricerca con le imprese farmaceutiche e/o con grant pubblici (Lerner, 2003).

Le Tabelle 1.2-3 mostrano alcune caratteristiche distintive del sistema statunitense rispetto al contesto europeo nell'ambito della ricerca sulle malattie per le quali non è disponibile alcuna terapia farmacologica (Tabella 1.2) e le malattie tipiche del continente africano (Tabella 1.2).

Mentre negli Stati Uniti le imprese biotecnologiche (*Dedicated Biotech Companies*, DBF) e le istituzioni pubbliche di ricerca (*Public Research Organizations*, PRO) svolgono un ruolo chiave, in Europa si osserva una minore intensità di ricerca in questi ambiti e tale ruolo è svolto quasi esclusivamente dalle imprese farmaceutiche transnazionali (*Established Companies*, EC) mentre le imprese biotecnologiche e le università sono in secondo piano. L'analisi dei progetti per lo sviluppo di composti per malattie per i quali non esistono terapia farmacologica evidenzia il ruolo dominante delle istituzioni statunitensi nel processo innovativo, le quali hanno avviato e successivamente sviluppato circa la metà dei progetti di ricerca (Tabella 1.1). Il ruolo dei grandi gruppi farmaceutici è marginale negli Stati Uniti, mentre le imprese farmaceutiche hanno originato/sviluppato circa il 60% dei progetti europei. La differenza è ancora più marcata se si considera il mercato giapponese, largamente incentrato sul ruolo egemone dei grandi gruppi farmaceutici.

Tabella 1.2. Progetti di R&S su patologie per le quali non esiste cura, nazionalità e tipo di innovatore (*originator*) e sviluppatore (*developer*)

	Totale		PRO		DBF		EC	
	numero	%	numero	%	numero	%	numero	%
Originator								
Stati Uniti	860	53,9%	177	70,5%	524	70,2%	159	26,5%
	100%		20,6%		60,9%		18,5%	
EU-25	334	20,9%	25	10,0%	115	15,4%	194	32,4%
	100%		7,5%		34,4%		58,1%	
Giappone	138	8,6%	15	6,0%	2	0,3%	121	20,2%
	100%		10,9%		1,4%		87,7%	
Altri	264	16,5%	34	13,5%	105	14,1%	125	20,9%
	100%		12,9%		39,8%		47,3%	
Totale	1,596	100%	251	100%	746	100%	599	100%
	100%		15,7%		46,7%		37,5%	
Developer								
USA	771	48,3%	104	68,0%	481	67,4%	186	25,5%
	100%		13,5%		62,4%		24,1%	
EU-25	356	22,3%	13	8,5%	121	16,9%	222	30,5%
	100%		3,7%		34,0%		62,4%	
Giappone	169	10,6%	12	7,8%	2	0,3%	155	21,3%
	100%		7,1%		1,2%		91,7%	
Altri	300	18,8%	24	15,7%	110	15,4%	166	22,8%
	100%		8,0%		36,7%		55,3%	
Totale	1,596	100%	153	100%	714	100%	729	100%
	100%		9,6%		44,7%		45,7%	

Fonte: Pammolli e Riccaboni, 2008

Chiave di lettura:

numero di progetti	% del totale di colonna
% del totale di riga	

Tabella 1.3. Progetti di R&S per patologie tipiche del continente africano, nazionalità e tipo di innovatore (*originator*) e sviluppatore (*developer*)

	Totale		PRO		DBF		EC	
	numero	%	numero	%	numero	%	numero	%
originator								
Stati Uniti	822	56,8%	239	61,8%	369	74,7%	214	37,9%
	100%		29,1%		44,9%		26,0%	
EU-25	338	23,4%	65	16,8%	73	14,8%	200	35,4%
	100%		19,2%		21,6%		59,2%	
Giappone	86	5,9%	17	4,4%	-	-	69	12,2%
	100%		19,8%		-	-	80,2%	
Altro	200	13,8%	66	17,1%	52	10,5%	82	14,5%
	100%		33,0%		26,0%		41,0%	
Totale	1446	100%	387	100%	494	100%	565	100%
	100%		26,8%		34,2%		39,1%	
developer								
USA	762	52,7%	184	57,0%	356	71,1%	222	35,7%
	100%		24,1%		46,7%		29,1%	
EU-25	383	26,5%	64	19,8%	85	17,0%	234	37,6%
	100%		16,7%		22,2%		61,1%	
Giappone	85	5,9%	17	5,3%	-	-	68	10,9%
	100%		20,0%		-	-	80,0%	
Altro	216	14,9%	58	18,0%	60	12,0%	98	15,8%
	100%		26,9%		27,8%		45,4%	
Totale	1446	100%	323	100%	501	100%	622	100%
	100%		22,3%		34,6%		43,0%	

Fonte: Pammolli e Riccaboni, 2008

Chiave di lettura:

numero di progetti	% del totale di colonna
% del totale di riga	

Un quadro analogo emerge dall'analisi dei progetti di R&S diretti a patologie tipiche del continente africano (Tabella 1.2). Anche in questo contesto appare trainante il ruolo delle istituzioni di ricerca americane, che hanno originato il 56,8% e sviluppato il 52,7% dei progetti, con un elevato coinvolgimento delle istituzioni private e imprese biotecnologiche.

Tra le istituzioni pubbliche di ricerca quelle statunitensi hanno originato il 61,8% dei progetti mondiali (sviluppato il 57,0%), mentre le imprese biotecnologiche hanno originato il 74,7% dei progetti e sviluppato il 71,7% del totale dei progetti di imprese biotecnologiche su scala globale.

Sul totale dei progetti americani, le istituzioni pubbliche di ricerca hanno originato il 29,1% dei progetti (e sviluppato il 24,1%), mentre le imprese biotecnologiche sono responsabili di circa il 44,9% dei progetti originati e del 46,7% dei progetti sviluppati. Al contrario, anche in questo caso le imprese farmaceutiche hanno un ruolo dominante in Europa e Giappone.

Tabella 1.4. Istituzioni attive nella R&S di farmaci orfani: il confronto tra Europa (EMA) e Stati Uniti (FDA)

Tipologia sponsor	Designazione orfara		Designazione orfana	
	Stati Uniti	%	Unione Europea	%
Imprese biotecnologiche	1.027	55,8%	225	44,1%
Grandi imprese farmaceutiche	562	30,5%	159	31,2%
Istituzioni di ricerca pubbliche	124	6,7%	35	6,9%
Imprese farmaceutiche piccole e medie	45	2,4%	65	12,7%
Non classificato	82	4,5%	26	5,1%
Totale	1.840		510	

Fonte: nostre elaborazioni su dati EMA/FDA

Il vasto coinvolgimento delle imprese biotecnologiche, come già sottolineato, può essere imputato almeno in parte all'ODA che ha fornito alle imprese biotecnologiche statunitensi incentivi per far ricerca sulle malattie neglette.

In quest'ottica è interessante analizzare la tipologia degli sponsor delle designazioni orfane in Europa e Stati Uniti. La maggioranza (55%) dei farmaci in sperimentazione designati orfani negli Stati Uniti è sponsorizzato da imprese biotecnologiche, mentre la percentuale si riduce al 44,1% per i farmaci designati orfani in Europa. In Europa si rivela viceversa una maggiore presenza di imprese farmaceutiche.

In conclusione, il complesso delle evidenze disponibili in letteratura mostra che:

1. Nel venticinquennio dalla sua introduzione, la normativa statunitense a sostegno della ricerca sui farmaci orfani è unanimemente ritenuta efficace nel fronteggiare i bisogni medici insoddisfatti della popolazione americana e mondiale e nel sostenere la competitività internazionale del settore biotecnologico statunitense. Pertanto è opinione diffusa che l'ODA abbia prodotto effetti sanitari e industriali di vasta portata che trascendono l'ambito specifico di applicazione e rivelano un intento del legislatore orientato a ridefinire in senso ampio il quadro di incentivi pubblici finalizzati ad abbattere le principali barriere strutturali alla R&S privata nel settore biomedicale e all'accesso alle cure da parte dei pazienti.
2. Le radicali differenze tra il sistema di ricerca statunitense e quello europeo e italiano impongono di rimodulare gli interventi a sostegno della R&S nel settore delle scienze della vita facendo leva sulle competenze distintive della R&S italiana ma mantenendo ferme le tre principali dimensioni di intervento: piattaforme tecnologiche, farmaci orfani e medicina traslazionale.

Nel Capitolo seguente si affrontano le modalità di attuazione delle politiche di sostegno alla ricerca sulle malattie rare sperimentate su scala internazionale nel recente passato.

Nel Terzo Capitolo analizzeremo alcuni casi di imprese che hanno saputo sviluppare modelli di business in grado di trarre pieno vantaggio dalle politiche di sostegno pubblico alla ricerca sui farmaci orfani al fine di dimostrare come l'innovazione tecnologica si accompagni all'innovazione dei modelli organizzativi ed imprenditoriali.

Nel Quarto Capitolo sono esposti i risultati di uno studio condotto sulla posizione dell'Italia nel panorama internazionale della ricerca e sviluppo sulle malattie rare.

Infine nel paragrafo conclusivo si propongono alcune linee guida per le logiche di intervento a sostegno della R&S nel settore delle scienze della vita in Italia.

2. Da raro a generale: nuovi modelli di sostegno *mission-oriented* alla ricerca e sviluppo nelle scienze della vita

Le malattie rare (MR) sono un gruppo di malattie debilitanti e mortali caratterizzate da un basso valore di incidenza/prevalenza. Le malattie per le quali non sussistono gli incentivi economici alla ricerca e sviluppo di cure idonee sono dette malattie neglette. Il profitto atteso associato ad un dato investimento in ricerca e sviluppo è dato dalla probabilità di successo moltiplicata per le vendite attese (numero unità standard vendute per prezzo medio) debitamente scontati da cui debbono essere sottratti i costi di ricerca, sviluppo, produzione e commercializzazione. La stragrande maggioranza delle malattie rare, a causa del basso numero di casi riscontrati, sono neglette. La bassa incidenza/prevalenza, anche a fronte di prezzi elevati, implica aspettative di profitto inferiori alla soglia di investimento.

La categoria delle malattie neglette include anche alcune patologie ampiamente diffuse nel Terzo Mondo. In tal caso, nonostante l'ampia diffusione di tali patologie, il basso livello di prezzo atteso pregiudica la sostenibilità economica degli investimenti in R&S.

A fronte di tale evidenza, e per ragioni fondamentali di equità di trattamento, a partire dall'Orphan Drug Act statunitense del 1983, molti paesi hanno adottato una legislazione specifica volta ad incoraggiare la ricerca e sviluppo di farmaci orfani per la cura di malattie rare e neglette. Il quadro normativo internazionale appare vasto ed articolato e non si dispone ad oggi di una classificazione condivisa ed omogenea delle malattie rare.

A seconda delle definizioni adottate il numero di malattie rare varia pertanto fra 5.000 e poco meno di 10.000 con una prevalenza tra 1/10.000 e 1/1.000. La maggior parte delle malattie rare è di origine genetica con una percentuale poco superiore al 50% per quanto riguarda l'ereditarietà autosomale dominante e recessiva. Occorre inoltre precisare sin d'ora che il numero delle malattie rare non è fisso ed esogeno ma aumenta continuamente grazie alle accresciute capacità di identificazione e caratterizzazione delle patologie e delle rispettive cause che induce una progressiva differenziazione del fabbisogno di cura verso forme di medicina personalizzata e farmacogenomica. Tale processo comporta una profonda revisione delle modalità di erogazione dei servizi da parte dei sistemi sanitari e radicali cambiamenti negli assetti istituzionali, nei business model, nelle forme organizzative prevalenti e nelle basi di vantaggio competitivo delle imprese farmaceutiche e degli altri fornitori di beni e servizi sanitari.

Ad oggi la definizione e la classificazione delle malattie rare varia nei diversi contesti

istituzionali anche se, grazie allo sforzo congiunto di WHO, *Rare Diseases Task Force* (RDTF) e Orphanet nella prossima versione del sistema IDC (versione 11) sarà attribuito un codice specifico alle malattie rare ricorrenti mentre le malattie ultra rare saranno ricomprese in una categoria residuale appositamente costituita (“other specific RD”). La nozione di malattia rara* su scala internazionale è ad oggi pertanto associata alla definizione di farmaco orfano. In Tabella 2.1 sono riportati i criteri introdotti per la definizione di malattia rara negli Stati Uniti, Europa, Giappone ed Australia.

Tabella 2.1. Definizione di malattia rara in Europa, Stati Uniti, Giappone ed Australia

Paese	Numero di persone affette da MR/100.000 o Prevalenza ¹³
Stati Uniti	Malattia orfana come malattia o condizione che affligge meno di 200.000 soggetti o prevalenza inferiore a 75/100.000
Unione Europea	Malattia mortale o molto seria che affligge non più di 50 individui su 100.000
Giappone	Meno di 50.000 o prevalenza inferiore a 40/100.000
Australia	Meno di 2.000 o prevalenza inferiore a 11/100.000

* Malattia ultra-orfana: prevalenza inferiore a 1/50.000

Nonostante l’elevata frammentazione, il segmento delle malattie rare rappresenta una componente rilevante e in costante crescita della popolazione. In Europa il 6% della popolazione ad un certo punto della vita è affetta da una malattia rara per un totale di circa 15 milioni di individui¹⁴ mentre negli Stati Uniti circa 25 milioni di persone sono affette poco più di 6.000 malattie rare.

Negli ultimi 25 anni il settore legato alle malattie rare ha subito un impulso notevole grazie agli incentivi introdotti negli Stati Uniti e negli altri paesi sviluppati.

Tali misure legislative sono volte ad incentivare gli investimenti privati da parte di imprese farmaceutiche, biotecnologiche e produttori di medical devices nella R&S di soluzioni terapeutiche per le malattie rare.

L’Orphan Drug Act (ODA)¹⁵, approvato nel 1983 negli Stati Uniti, predispose l’insediamento, presso il FDA¹⁶, del *Office of the Orphan Products Development* (OOPD), per la gestione amministrativa del programma relativo ai farmaci con designazione

13 $P = I \times D$; P=prevalenza I=incidenza D=durata media

14 Basato su una popolazione corrispondente a 27 Stati Membri dell’Unione Europea

15 <http://www.fda.gov/orphan/oda.htm>

16 www.fda.gov

orfana, il finanziamento di studi clinici, la gestione di farmaci orfani per uso compassionevole ed il coordinamento di azioni orizzontali informative.

L'ODA predispone incentivi *push & pull* al fine di incrementare l'ammontare di risorse allocate alla R&S di cure efficaci per le malattie rare in cambio di benefici fiscali ed esclusività di mercato.

Negli Stati Uniti, alla designazione di farmaco orfano si associa il seguente complesso di incentivi:

- Riduzione del costo delle spese di registrazione ed autorizzazione al mercato (*push*);
- Incentivi fiscali di abbattimento sino al 50% delle spese di ricerca clinica (*push*);
- Esclusività del mercato per l'indicazione terapeutica approvata per 7 anni e adeguati prezzi di rimborso da parte del sistema delle assicurazioni private/MEDICARE commisurati al valore innovativo e terapeutico (*pull*).

Alla luce dell'esperienza statunitense, nel 2000 l'Unione Europea introduce con i regolamenti 141/2000 e 847/2000 una normativa analoga finalizzata a stimolare la ricerca e lo sviluppo di farmaci nel settore delle malattie rare. I regolamenti prevedono una serie di incentivi volti a ridurre le barriere economiche alla R&S per malattie complesse e con bassa prevalenza. Al fine di porre un'ulteriore semplificazione procedurale ed amministrativa si è provveduto inoltre ad adottare, unitamente al FDA, una procedura comune per la designazione di medicinale orfano in entrambi le giurisdizioni¹⁷.

Il *Committee for Orphan Medicinal Products (COMP)* è responsabile per l'esame di tutte le domande di designazione orfana con riferimento a 141/2000 e della successiva opinione che viene inviata alla Commissione Europea per approvazione finale.

Gli incentivi previsti dall'EMA nel caso europeo includono:

- La consultazione e supporto gratuito nella preparazione del dossier di richiesta di designazione orfana;
- L'eliminazione delle tasse di registrazione ed autorizzazione all'immissione in commercio;
- Un periodo di 10 anni di esclusività che può salire a 12 in caso di indicazione pediatrica.

¹⁷www.emea.europa.eu/pdfs/human/comp/EMEAFDA_Application_Form_for_Orphan_Medicinal_Product_Designation.doc ; www.fda.gov/opacom/morechoices/fdaforms/FDA-3671.pdf

A differenza dell'ODA, l'EMA e l'Unione Europea non possono incentivare con tagli fiscali la ricerca di base e clinica in quanto questa materia è competenza degli Stati Membri e potenzialmente contrario all'articolo 3B del trattato di Maastricht sulla sussidiarietà.

L'esclusività decennale rispetto ai sette anni previsti dall'ODA risponde in parte all'esigenza di compensare l'assenza di incentivi fiscali in materia di ricerca clinica. Inoltre alcuni Stati Membri hanno già adottato incentivi fiscali e sussidi a sostegno della R&S industriale nel campo delle malattie rare e la Commissione Europea si esprime favorevolmente in merito a tali provvedimenti dichiarando che essi non ricadono sotto il divieto imposto agli aiuti di Stato alle imprese.

Altri paesi quali il Giappone (1993)¹⁸ e l'Australia (1998)¹⁹ hanno introdotto misure legislative analoghe per stimolare la ricerca e la commercializzazione di prodotti terapeutici per le malattie rare rispettivamente con 10 e 5 anni di esclusività e incentivi fiscali di natura generale.

E' opinione diffusa che Orphan Drug Act (1983) rappresenti un caso di politica di incentivo pubblico alla ricerca e sviluppo in ambito farmaceutico di particolare successo: a maggio 2008 ben 1.850 farmaci hanno ottenuto la designazione orfana e dall'adozione di tale provvedimento 325 farmaci si sono resi disponibili ai pazienti affetti da patologie rare a fronte di una sostanziale assenza di cure prima dell'introduzione dell'ODA²⁰. Suppur in novetole ritardo e con maggiori vincoli istituzionali anche l'Europa si assiste ad una tendenza del tutto analoga: a maggio 2008 l'EMA ha concesso l'autorizzazione al commercio attraverso procedura centralizzata a 43 farmaci e 511 designazioni orfane²¹.

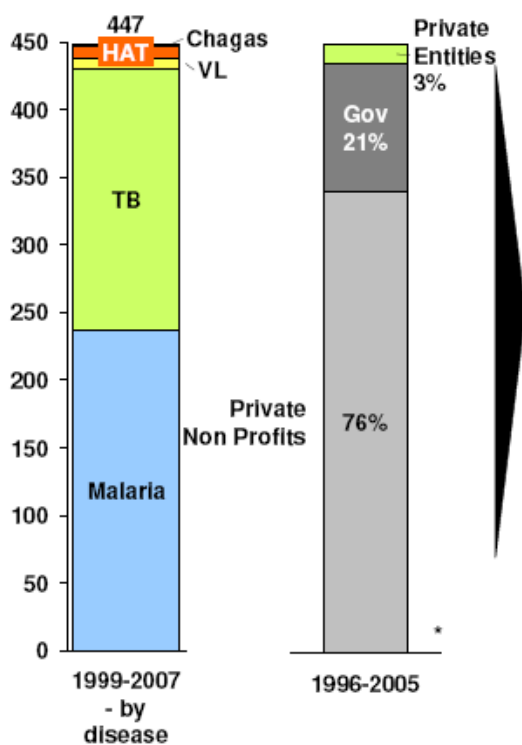
18 Orphan Drug Act, 1 Ottobre 1993. MHLW/OPSR Orphan Drug Division

19 Orphan Drug Program, 1998. <http://www.health.gov.au/tga/docs/html/orphan.htm>

20 <http://www.fda.gov/orphan/designat/list.htm>

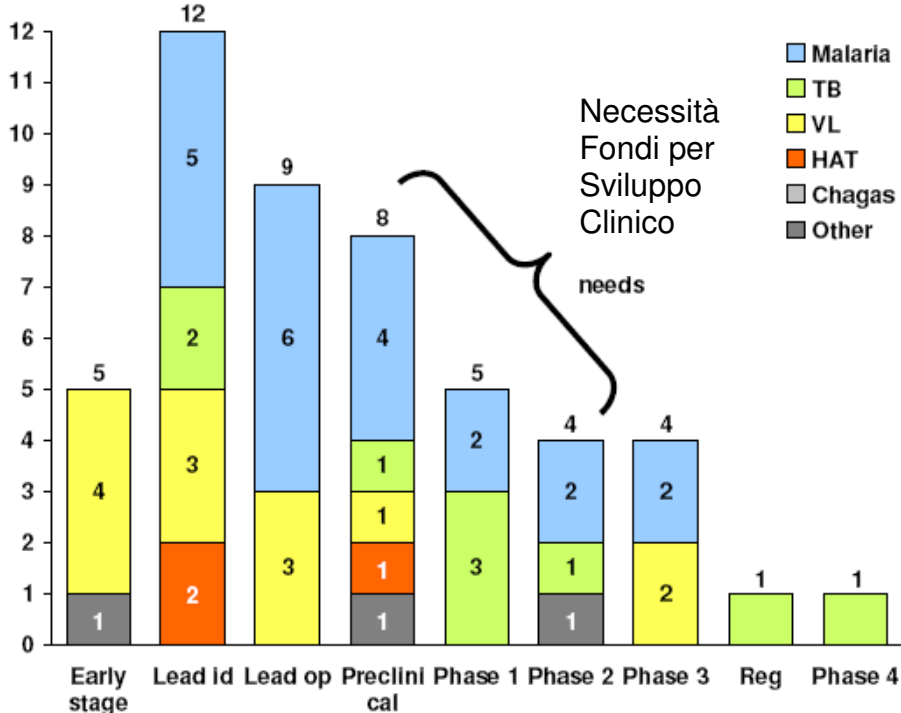
21 <http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/register/orphreg.htm>

Figura 2.1. Finanziamenti per la R&S su alcune malattie neglette in programmi di PDPs e tipologia di soggetto finanziatore



Fonte: WHO (2007), www.who.int

Figura 2.2. Numero di composti in sviluppo per malattia negletta e fase clinica



Fonte: WHO (2007) www.who.int

Anche le malattie neglette fanno parte del settore delle malattie orfane. Le malattie dei paesi in via di sviluppo ammontano a circa il 90% delle forme di malattie presenti a livello globale ma le risorse dedicate a questo tipo di patologie sono poche e non sufficienti a stimolare la ricerca privata tout court. Nel 2004 solo il 1.3% delle nuove entità chimiche e biologiche sul mercato erano state registrate per curare malattie tropicali e tubercolosi nonostante queste malattie rappresentino il 12% di tutte le malattie a livello globale. Tra le malattie neglette del terzo mondo figurano: Malaria, Tubercolosi, HIV, Chagas, Dengue fever, malattie diarroiche, HAT (Human African Trypanosomiasis), Hookworm, Leishmaniasis, Onchocerciasis, Schistosomiasis, Polmonite, Meningite.

Il problema delle malattie neglette deve necessariamente coinvolgere il sistema sanitario e le politiche sanitarie dei paesi in via di sviluppo all'interno dei quali mancano le infrastrutture e le misure necessarie per incentivare forme di prevenzione e profilassi, strutture per la distribuzione e il monitoraggio, personale qualificato e mezzi di informazione adeguati per far fronte ad emergenze ed epidemie. A questo quadro si deve aggiungere anche il bassissimo reddito procapite, spesso al di sotto del livello di 1\$/giorno, e quindi un quadro economico ed un mercato non favorevole al fine di incentivare il settore privato a sviluppare farmaci non acquistabili e difficilmente distribuibili e somministrabili.

La creazione di Public Private Partnerships (PPP) è stato un passo innovativo fondamentale per colmare il vuoto e il gap nella produzione di medicinali per questo settore. Le PPP riconducono sotto lo stesso tetto le competenze necessarie per affrontare problemi sanitari su scala globale: università, biotech e big pharma, associazioni no-profit, fondazioni, organizzazioni sovra nazionali, governi nazionali e governi locali.

Attualmente vi sono tre tipi di PPP:

1. distribuzione di prodotti e programmi di monitoraggio: migliorare l'accesso ai medicinali o prodotti medicinali per prevenire o curare determinate malattie;
2. sviluppo di prodotti: programmi di ricerca e sviluppo di prodotti medicinali (farmaci e vaccini) per la cura delle malattie neglette. Esempi di PPP sono il MMV²², IAVI²³ e GAVI²⁴;
3. misure legislative e di advocacy per il settore sanitario: programmi del tipo GAVI, DNDi²⁵, GAIN²⁶ e SIGN²⁷;

22 Medicines for Malaria Venture

23 International AIDS Vaccine Initiative

24 Global Alliance for Vaccines and Immunisation

25 Drugs for Neglected Disease Initiative

26 Global Alliance for Improved Nutrition

Le *Product Development Partnerships* (PDP)²⁸ sono risultate essere molto produttive sotto il profilo dello sviluppo di linee di ricerca e di prodotti attraverso vere e proprie pipeline per le malattie neglette. In figura 1 e 2 vengono riportati i dati riguardanti i fondi sino ad ora impiegati per lo sviluppo di farmaci nel settore delle malattie neglette e la fase clinica per tipo di malattia. Ad oggi per poter portare avanti tutti i progetti clinici all'interno delle PDP saranno necessari fondi per il valore di \$8 bln. I nuovi fondi devono anche prevedere la capacità di risolvere le ridondanze di programmi R&S e clinici per la stessa malattia negletta al fine di concentrare le risorse economiche all'interno dei progetti maggiormente promettenti.

2.1. Incentivi pubblici per la ricerca sulle malattie rare: il panorama internazionale

Stati Uniti

The Office of Orphan Products Development (OOPD) della Food and Drug Administration FDA opera sulla base della normativa riassunta in Tabella 2.2.

Tabella 2.2. Legislazione statunitense sulle malattie rare (OOPD/FDA)

Federal Food, Drug and Cosmetic Act (21 U.S.C. 321-399)

Orphan Drug Regulation (21 CFR 316)

Safe Medical Device Act of 1990 (as amended) (21 U.S.C. 351-353, 360, 360c-360j, 371-375, 379, 379e, 381)

Humanitarian Use Device and Humanitarian Device Exemption Regulations: (21 CFR 814 Subpart H)

PHS Act (42 U.S.C. 241). Section 301

Federal Food, Drug, and Cosmetic Act (21 U.S.C. 331 et seq)

Fonte: FDA, www.fda.gov

L'OOPD assegna la designazione orfana a molecole terapeutiche, assiste amministrativamente persone, aziende o istituti nelle domande per l'assegnazione della

27 Safe Injection Global Network

28 www.globalforumhealth.org/Site/003__The%2010%2090%20gap/004__Initiatives%20&%20networks/004__I PPPH.php,

designazione orfana ed autorizzazione al mercato, supporta linee di ricerca clinica nuove e già esistenti al fine di testare la sicurezza ed efficacia di nuovi prodotti farmacologici (farmaci, strumentazioni e test diagnostici, prodotti nutraceutici) per il settore delle malattie rare. Il supporto in forma di grant (finanziamento alla ricerca, R01 grant) deve corrispondere all'implementazione di procedure che velocizzino lo sviluppo del prodotto per un periodo non massimo di 3 anni (4 anni se in fase III) e per valori che vanno dai \$200K ai \$400K all'anno. I progetti finanziati ex novo e quelli in prosieguo vanno da un range di 50 a 75 in base alle disponibilità di fondi presso OOPD. L'OOPD opera azioni di valutazione e monitoraggio costante del progetto accertandosi che sia rispettata la protezione dei dati del paziente, che i dati siano pubblicati su un registro delle sperimentazioni cliniche²⁹ accessibili al pubblico, che la ricerca su animali sia in accordo con il *Health Extension Act*³⁰ e il *USDA Animal Welfare Regulations*³¹ del 1985 e che le sperimentazioni cliniche includano ove possibile minoranze etniche, persone in età pediatrica e donne.

Il budget del OOPD è riassunto in Tabella 2.3 mentre la Tabella 2.4 riassume il numero di nuovi progetti finanziati per anno fiscale, a partire dal 2006, e il numero di Humanitarian Use Device (HUD) cioè il numero di apparecchiature e strumentazioni per il trattamento delle malattie rare (es. Parkinson).

Tabella 2.3. Fondi destinati alla ricerca clinica da parte dell'OOPD

Anno Fiscale	Fondi
2005	\$16.959.000
2006	\$16.644.270
2007	\$17.167.256
2008 (in atto)	\$16.655.394
2009 (stima)	\$16.655.394

Fonte: nostre elaborazioni su dati FDA, www.fda.gov

L'OOPD nell'ambito definito dalla legislazione di cui sopra (Tabella 2.1) opera quindi un'azione su 4 punti:

²⁹ www.clinicaltrials.gov

³⁰ <http://grants.nih.gov/grants/olaw/references/hrea1985.htm>

³¹ <http://www.nal.usda.gov/awic/legislat/usdaleg1.htm>

1. Esclusività del mercato per 7 anni;
2. Procedura veloce e semplificata;
3. Riduzione o soppressione delle tasse di registrazione ed autorizzazione al mercato;
4. Finanziamenti per la ricerca clinica (R01 grants).

A queste azioni si aggiungono ulteriori incentivi di natura fiscale e specificatamente approvati dalla sezione 45C del codice IRS del 1954. Questi incentivi coprono sino al 50% delle spese per ricerca clinica (esclusi i finanziamenti pubblico-privati) all'interno del quadro delle malattie rare e solo dopo aver conseguito la designazione orfana da parte del OOPD. La Public Law 104-188 in aggiunta alla ri-autorizzazione agli incentivi fiscali, ha creato un sistema di *carry back/carry forward* confermata a sua volta dalla Public Law 105-34 del 1997.

L'OOPD nel 2007 ha espresso la volontà di proseguire nella semplificazione delle procedure di accesso alla designazione orfana attraverso la pubblicazione di linee guida³² e con un'azione informativa presso le aziende farmaceutiche ed i centri di ricerca attivi nel settore incoraggiandoli a presentare domande per designazione orfana. L'OOPD ha annunciato che provvederà ad includere nelle linee guida il *subset* minimo di pazienti affetti da malattie rare necessario al fine di rendere la domanda valida ed accettabile. Spesso l'utilizzo non appropriato di un insieme di pazienti affetti da una specifica malattia rare attraverso l'isolamento di sottopazienti non riconducibili ad una designazione orfana è stata abusata in passato ed ha richiesto notevole dispendio di energie e di tempo da parte del OOPD.

Il OOPD ha anche precisato che a seguito dell'approvazione delle modifiche del 2007 al *FDA Act* l'ufficio darà avvio all'utilizzo dei *priority review vouchers*³³ per malattie orfane facenti parte delle malattie tropicali soprattutto con riferimento allo sviluppo di antibiotici di nuova generazione che riescano a debellare infezioni batteriche di ceppi resistenti come suggerito da Ridley et al. (2006)³⁴. Il *Voucher* dovrebbe servire a ridurre i tempi di valutazione del dossier per la designazione di medicinale orfano con un significativo allungamento dell'esclusività del mercato che nel caso di medicinali blockbuster potrebbe essere del valore di €300mln³⁵. Il sistema federale attraverso il

32 <http://www.fda.gov/orphan/designat/apply.htm>

33 <http://www.fda.gov/opacom/laws/fdcact/fdcact5b.htm#sec524>,
http://en.wikipedia.org/wiki/Priority_Review_Voucher

34 http://www.parentprojectmd.org/site/DocServer/Interview_with_Cote.pdf?docID=3921

35 <https://www.iavi.org/file.cfm?fid=47963>

National Institute of Health (NIH) ha istituito un ufficio per le malattie rare *ORD (Office of Rare Diseases)*³⁶ per stimolare il dibattito attorno al settore delle MR e per facilitare la ricerca di base, clinica e traslazionale. L'*ORD* si occupa anche di azioni informative, di training di personale qualificato e di supporto alle associazioni dei pazienti. L'*Office of Rare Diseases* ha istituito il *Genetic & Rare Disease Information Center (GARD)*³⁷ per fornire informazioni di base e specifiche al pubblico, pazienti e personale medico.

La FDA accorda inoltre finanziamenti specifici per circa 14 milioni di dollari l'anno (chiamati *Orphan Drug Grants*) destinati alla sperimentazione clinica in fase I e II di terapie per malattie orfane (Milne 2002, Pistoì 2008)³⁸. Ad oggi 383 finanziamenti sono stati erogati³⁹ (circa venti nuovi progetti ogni anno), per una durata di tre anni, e oltre 40 farmaci finanziati da Orphan Drug Grants sono già stati approvati dall'FDA.

Tabella 2.4. OOPD Program Activity Data (PAD). Statistiche rispetto a designazione ed autorizzazione al commercio

TIPOLOGIA	AA 2006	AA 2007	AA 2008*	AA 2009*
NUOVI FINANZIAMENTI PRODOTTI ORFANI	18	20	17	17
RICHIESTE DI DESIGNAZIONE ORFANA E AUTORIZZAZIONE AL COMMERCIO				
Richieste di designazione	180	184	200	220
Designazioni	145	115	150	155
Autorizzazione al commercio	17	21	17	18
RICHIESTE E DESIGNAZIONI HUMANITARIAN USER DEVICE (HUD)				
Richieste di designazione	15	17	25	25
Designazioni	8	6	10	10

* *Stime preliminari basate su anni precedenti.*

Fonte: nostre elaborazioni su dati FDA, www.fda.gov

36 <http://rarediseases.info.nih.gov>

37 <http://rarediseases.info.nih.gov/GARD>

38 <http://www.fda.gov/orphan/grants/index.htm>

39 <http://www.fda.gov/orphan/grants/previous.htm>

Il NIH oltre a sostenere attraverso il sistema di *granting*⁴⁰ (finanziamento della ricerca) a livello federale tutte le discipline medico scientifiche (e quindi anche quelle relative alle malattie rare), ha istituito nel 1999 un programma dedicato: *Bench to Bedside (B2B) Awards*⁴¹.

I *B2B awards* rispondono all'esigenza di finanziare progetti di ricerca medica e clinica per velocizzare il passaggio di scoperte di laboratorio promettenti in nuovi trattamenti terapeutici (medicina traslazionale). Questi finanziamenti prevedono una copertura sino a \$200K per due anni e sino ad ora sono stati finanziati più di 100 progetti per coprire spese relative a strumentazioni per laboratorio, assistenti alla ricerca di base e clinica, kit diagnostici, spese di viaggio e medicinali.

Nel Maggio 2008 inoltre il NIH ha comunicato che intende far partire un progetto⁴² dal mese di Luglio che si occupi di pazienti di cui la diagnosi non è certa e non definibile e spesso ricadente nell'ambito delle malattie rare. Il progetto sarà finanziato dal ORD per un valore di €280K.

Il *Clinical and Translational Science Awards (CTSAs)*⁴³ è un consorzio nazionale di istituzioni di ricerca del settore medicale la cui missione è quella di migliorare il modo con il quale la ricerca biomedica è condotta negli Stati Uniti. Il consorzio adotta un approccio unitario al fine di ridurre i tempi necessari affinché una scoperta di laboratorio si traduca in un valido trattamento terapeutico. Il consorzio si focalizza anche nel migliorare la fase clinica attraverso il coinvolgimento di tutti gli stakeholder e migliorando anche la fase di training dei ricercatori clinici.

Il CTSA include 38 centri accademici e prevede entro il 2012 di accrescere il numero delle istituzioni coinvolte fino a 60 per rafforzare il contributo clinico ai programmi di medicina traslazionale. Il consorzio è finanziato dal National Center for Research Resources (NCRR)⁴⁴ parte integrante del National Institutes of Health (NIH).

L'attività del CTSA si espleta attraverso comitati per l'implementazione di politiche e progetti finalizzati a perseguire la missione del consorzio nel settore clinico. I comitati si suddividono in sei aree:

1) Informatica, 2) Informazione alla cittadinanza, 3) Valutazione, 4) Educazione e sviluppo professionale, 5) Partenariati Pubblico Privato (PPP) e 6) Medicina Traslazionale.

In merito alla medicina traslazionale, informatica e PPP:

40 Il 15-18% dei finanziamenti (grant) del NIH sono pertinenti con il settore delle malattie rare.

41 <http://clinicalcenter.nih.gov/ccc/btb/awards.shtml>

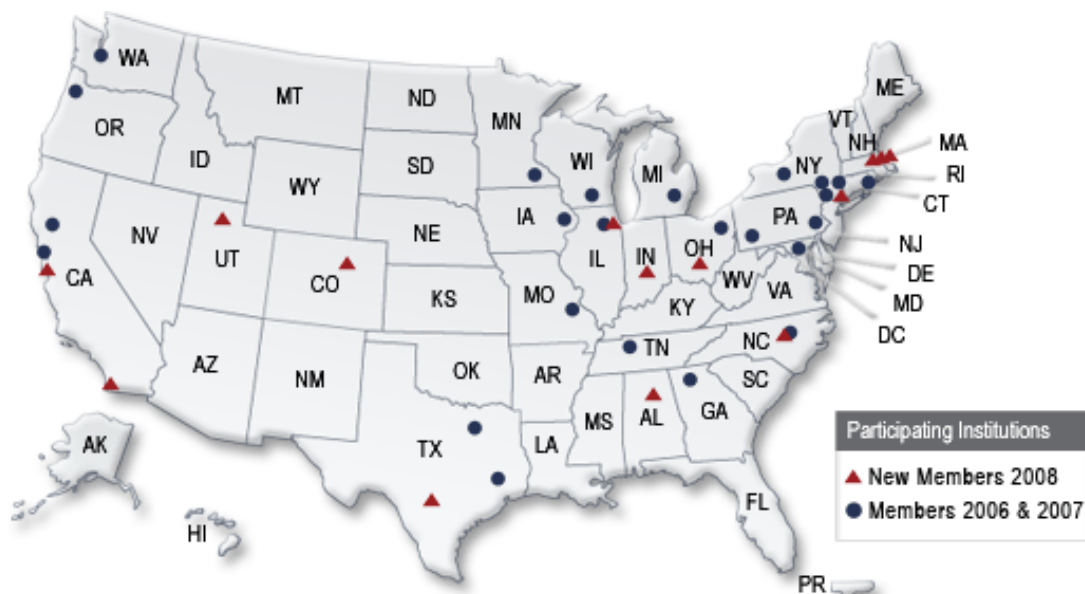
42 <http://rarediseases.info.nih.gov/Undiagnosed>

43 <http://www.ctsaweb.org>

44 <http://www.ncrr.nih.gov/>

- **Medicina traslazionale:** il CTSA mira a sviluppare infrastrutture per facilitare l'avanzamento di ricerca e tecnologie innovative traslazionali all'interno del consorzio e in collaborazione con il NIH. Questo processo viene supportato attraverso l'integrazione bidirezionale della ricerca di base e clinica per migliorare la cura e la salute del paziente.
- **Informatica:** il consorzio sostiene l'adozione di supporti informatici comuni al fine di condividere conoscenza, professionalità acquisite e risorse nonché l'adozione di buone pratiche e standard definiti per l'efficienza e l'efficacia di collaborazioni e la condivisione di contenuti fra ricercatori clinici e traslazionali ed i loro partner a livello globale favorendo l'interoperabilità in ottemperanza delle leggi sulla privacy per i pazienti coinvolti in tali programmi.
- **Partnership Pubblico-Privato:** il consorzio intende favorire l'implementazione di partnership con l'industria, altri enti di natura accademica, gruppi di rappresentanza dei pazienti al fine di sostenere e condurre ricerca medica, training scientifico e disseminazione dell'informazione.

Figura 2.3. Istituzioni partecipanti al consorzio CTSA (Clinical and Translational Science Awards)



Fonte: www.ctsaweb.org

Lo scopo e le priorità del CTSA sono quindi quelle di sostenere la ricerca clinica e traslazionale favorendo l'accesso alle risorse cliniche sviluppate all'interno del consorzio, delle comunità scientifiche supportate da fondi governativi, da agenzie governative o dal

settore privato. Questo supporto organizzato attraverso un sistema centralizzato di accesso alle risorse disponibile per centro e per tipo di programma⁴⁵.

Nel 2008 il CTSA prevede 14 nuovi finanziamenti (Awards) con l'obiettivo di sostenere 60 centri con un budget complessivo di 500 milioni di dollari fino al 2012. I finanziamenti del CTSA sono attinti dai fondi comuni del NIH e del NCRR⁴⁶.

La Tabella 2.5. riporta l'entità dei fondi quinquennali per ognuno dei nuovi centri CTSA.

Tabella 2.5. Finanziamenti previsti dal piano quinquennale CTSA

Centro CTSA	Award (5 anni, \$)
Harvard University	117.732.420
The University of Colorado Denver	76.155.655
The University of North Carolina at Chapel Hill	61.316.208
The Ohio State University	34.130.685
Stanford University	29.631.930
Northwestern University	28.831.490
The University of Alabama at Birmingham	26.879.040
The University of Texas Health Science Center of S. Antonio	26.237.875
Indiana University School of Medicine	24.765.781
Boston University	22.958.490
The University of Utah	22.581.724
Albert Einstein College of Medicine	21.683.040
Tufts University	20.000.002
The Scripps Research Institute	20.000.000

Fonte: CTSA, www.ctsaweb.org

L'*Orphan Drug Act* si inserisce pertanto in un quadro di interventi composito e in continua evoluzione che ha sostenuto la designazione orfana di 1.850 e la successiva immissione in commercio di oltre 325 medicinali.

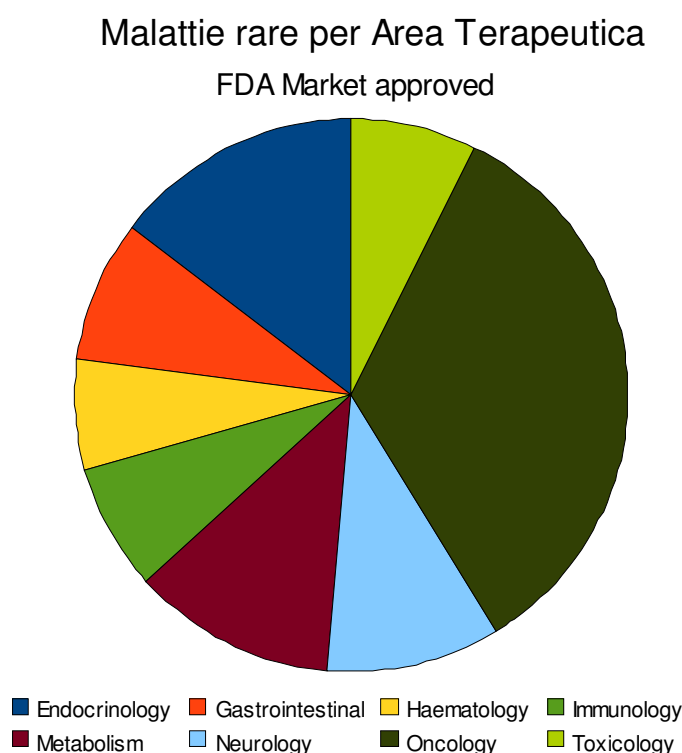
L'analisi della composizione dei prodotti medicinali (Figura 2.4.) con indicazione orfana

45 <http://www.ctsaweb.org/index.cfm?fuseaction=quicklink.showResources>

46 <http://grants.nih.gov/grants/guide/notice-files/NOT-RM-08-014.html>

autorizzati dal FDA a partire dal 2000, anno selezionato per poter effettuare delle comparazioni con i prodotti orfani approvati in Europa dall'EMA mostra una netta prevalenza dei prodotti oncologici che rappresentano più del 32% dei 115 prodotti approvati a seguire i prodotti per le malattie del sistema endocrino(13,91%), le malattie metaboliche (11,3%), neurologiche (9,56%), gastrointestinali (7,82%), immunologiche e tossicologiche (6,95%) ed infine l'area ematologica con poco più del 6%.

Figura 2.4. Percentuale di prodotti orfani approvati dal FDA dal 2000 per area terapeutica



*Il medesimo prodotto utilizzato per patologie diverse è stato conteggiato separatamente.
Fonte: nostre elaborazioni su dati FDA, www.fda.gov*

Giappone

Il 1 Ottobre 1993, il governo Giapponese ha rivisto la legge relativa al settore farmaceutico introducendo un capitolo speciale relativo alla ricerca ed allo sviluppo di medicinali orfani. Secondo queste nuove disposizioni:

- la malattia per il quale il farmaco è impiegato deve essere incurabile (senza alcun trattamento alternativo); o l'efficacia e la sicurezza del farmaco devono essere

eccellenti se comparate con gli altri farmaci disponibili.

- il numero di pazienti in Giappone affetti dalla suddetta malattia non deve superare le 50.000 unità (pari a una incidenza massima di 4/10.000).

Lo stato di designazione orfana è accordata dal Ministero della Salute, del Lavoro e del Welfare (MHLW)⁴⁷. La verifica scientifica è affidata ad una sotto commissione della commissione per i prodotti medicinali.

Il supporto alla R&S di medicinali orfani da parte del governo Giapponese si espleta su due livelli:

- amministrativo: i medicinali orfani beneficiano di un percorso veloce (*fast-track*) in termini di autorizzazione all'immissione in commercio. In particolare i medicinali orfani hanno priorità su altre categorie di medicinali che non appartengono alle malattie rare. In aggiunta a queste misure l'Organizzazione per la Sicurezza e Ricerca Farmaceutica (OPSR)⁴⁸ forniscono alle aziende che sviluppano medicinali orfani, consulenze sullo sviluppo di protocolli e suggerimenti sulle procedure per l'approvazione delle domande.

Il periodo di validità di registrazione, che varia da 4 a 6 anni per farmaci tradizionali è estesa per medicinali orfani a 10 anni.

- finanziario: Alcuni fondi governativi quali quelli del *Drug Fund for Side-Effects Relief and Research Promotion* sono disponibili anche per il settore delle malattie rare. Questi fondi garantiscono assistenza finanziaria al fine di coprire una parte delle spese necessarie per la ricerca e lo sviluppo di medicinali orfani. Il finanziamento copre anche attività scientifiche e le istanze di consulenza in termini di sviluppo specialmente a livello di sperimentazioni cliniche.

Le autorità Giapponesi rimborsano sino al 50% dei costi di sviluppo per un ammontare che dal 1993 al 1997 fu di Y2bn mentre il supporto per farmaci individuali fu di Y4mln a Y72 mln per molecola con un valore medio di Y16mln.

A questo si aggiunge una riduzione di imposta del 6% per spese legate al R&S oltre a quelle che derivano da finanziamenti alla ricerca con un limite del 10% sulla tassazione dell'impresa.

Le aziende che traggono profitto dalla vendita del farmaco orfano devono ritornare proporzionalmente al fondo parte dei sussidi ricevuti.

47 <http://www.mhlw.go.jp/english/index.html>

48 <http://www.mof.go.jp/>

Australia

Il programma sui medicinali orfani in Australia fu lanciato nel 1998 con l'intenzione di incoraggiare sponsor (pubblico e privato) l'immissione in commercio di nuovi trattamenti per i pazienti colpiti da malattie rare. Per medicinale orfano si intendono pertanto farmaci, vaccini o agenti diagnostici in vivo con i quali i medici curano, diagnosticano o prevencono malattie rare. Il programma prevede l'esenzione da imposte di registrazione e tempi di valutazione inferiori (255 giorni lavorativi) ma a differenza del caso statunitense, europeo e giapponese non prevede attualmente l'esclusività di mercato.

In Australia i medicinali orfani sono definiti come medicinali per curare malattie o condizioni che affliggono non più di 2.000 persone in un dato momento. Questo equivale ad una prevalenza di circa 1/10.000 tra le più basse su scala internazionale (Tabella 2.1). Nel giugno 2004, 81 prodotti hanno ricevuto designazione orfana⁴⁹ e tra essi 42 sono stati registrati con 34 ammissibili per sussidio pubblico attraverso lo schema del *Pharmaceutical Benefit Scheme (PBS)*⁵⁰ o del *Life Saving Drugs Program (LSDP)*.

Al fine di ottenere l'indicazione di farmaco orfano è necessario registrare tale medicinale presso il *Drug Safety and Evaluation Branch* del TGA⁵¹. Se lo status orfano è concesso il medicinale con tutte le specifiche viene pubblicato sulla Gazzetta del Governo Australiano. Il processo di assegnazione di status orfano non è esclusivo ed il governo può autorizzare altri medicinali per la medesima condizione rara a condizione che il principio attivo non sia simile dal punto di vista chimico-fisico o che abbia aspettative cliniche superiori. Dopo la pubblicazione lo sponsor registra il medicinale presso l'*Australian Register of Therapeutic Goods (ARTG)*⁵² con riferimento al regolamento 16J del *Therapeutic Goods Regulations*⁵³.

Unione Europea

Il 16 Dicembre 1999, al fine di stimolare la ricerca pubblica e privata nel settore delle malattie rare, l'Unione Europea ha approvato il regolamento (EC) 141/2000 e

49 <http://www.tga.gov.au/docs/html/orphand2.htm>

50 <http://www.health.gov.au/pbs>

51 Therapeutic Good Administration, <http://www.tga.gov.au>

52 <http://www.tga.gov.au/docs/html/artg.htm>

53 <http://www.tga.health.gov.au/legis/index.htm>

successivamente il regolamento (EC) 847/2000⁵⁴. Tali regolamenti rispondono inoltre all'esigenza di evitare distorsioni della concorrenza intracomunitaria in base alla direttiva 65/65/CEE in caso di iniziative singole di singoli Stati Membri. L'obiettivo dei regolamenti è quello di incentivare gli investitori privati ad assumersi il rischio di sviluppare farmaci nel settore delle malattie rare in cambio di incentivi *push&pull* quali:

- Assistenza procedurale: consulenza scientifica durante lo sviluppo del prodotto;
- Autorizzazione al commercio: esclusività di 10 anni per l'indicazione rara del farmaco⁵⁵;
- Incentivi finanziari: riduzione o esenzione dalle tasse di registrazione ed autorizzazione all'immissione in commercio;
- Eventuali ulteriori Incentivi da parte di ciascun Stato Membro e raccolti in un inventario distribuito dalla Commissione Europea⁵⁶

Dal 1 gennaio 2007 i prodotti medicinali orfani possono beneficiare di riduzioni di imposta quali:

- Riduzione del 100% delle spese per assistenza protocollare e di follow-up;
- Riduzione del 100% delle spese di ispezioni pre-autorizzazione;
- Riduzione del 50% delle spese per nuove domande di autorizzazione al commercio;
- Riduzione del 50% delle spese per attività post-autorizzazione, incluse le imposte annuali (solo per PMI) per il primo anno successivo all'autorizzazione al commercio.

Nel 2007 i fondi messi a disposizione dell'EMA⁵⁷ dalla Comunità Europea per prodotti medicinali orfani (OMP, *Orphan Medicinal Products*) ammontano a sei milioni di euro.

Il regolamento 141/2000 risponde alle esigenze della Comunità Europea in termini di sanità pubblica e specificatamente alla priorità data al settore delle malattie rare attraverso la decisione 1295/1999/CE del 29 Aprile 1999 che adotta un programma di azione comunitaria sulle malattie rare nel quadro dell'azione nel settore della sanità pubblica (1999-2003) e nel *EU Public Health Programme 2003-2008*⁵⁸ e successivamente al rilascio del libro bianco "*Together for Health: A strategic approach for the EU 2008-2013*" che individua le malattie rare come settore prioritario, priorità che sarà ulteriormente rafforzata nel corso del prossimo semestre di presidenza francese.

54 <http://www.emea.europa.eu/htms/human/orphans/intro.htm>

55 L'esclusività è inalzata a 12 anni nei casi nei quali il medicinale orfano abbia indicazione pediatrica

56 http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/orphanmp/doc/inventory_2006_08.pdf

57 European Medicine Agency, <http://www.emea.europa.eu/>

58 Decision 1786/2002/EC

Il regolamento (EC) 141/2000 prevede che un medicinale orfano consti in un agente diagnostico, profilattico o terapeutico per condizioni disabilitanti croniche o mortali. Il COMP (*Committee for Orphan Medicinal Products*) deve esprimersi in merito alla designazione orfana entro 90 giorni dall'avvenuta ricezione di una richiesta e trasmettere il proprio parere alla Commissione Europea la quale entro 30 giorni esprimerà a sua volta un parere positivo o negativo. Lo stesso regolamento prevede inoltre la procedura centralizzata di autorizzazione all'immissione in commercio in base al regolamento (CEE) 2309/93 e secondo le linee guida ENTR/6283/00 senza obbligo di dimostrare che il medicinale sia conforme alla parte B dell'allegato di tale regolamento. La procedura centralizzata necessita comunque dell'autorizzazione all'immissione in commercio da parte di tutti gli Stati Membri secondo le procedure di reciproco riconoscimento. L'autorizzazione all'immissione al commercio prevede una "*market exclusivity*" di 10 anni che si riduce a 6 se alla scadenza del quinto anno risulta che il medicinale orfano non sia conforme all'articolo 3 e quindi ai criteri di non redditività commerciale (*profitability*) decadendo quindi i requisiti di esclusività nel mercato comunitario. Lo stesso regolamento consente l'immissione nel mercato di un medicinale simile se dietro concessione da parte dello sponsor del medicinale originario; oppure se lo sponsor del medicinale originario non sia in grado di produrre sufficienti quantità per evadere la richiesta del mercato; oppure se il nuovo richiedente possa dimostrare che il proprio medicinale orfano sia più sicuro, efficace e comunque clinicamente superiore (vedi regolamento 847/2000).

L'articolo 83 del regolamento (EC) 726/2004 stabilisce inoltre la possibilità per uno Stato Membro di utilizzare sotto la propria responsabilità l'utilizzo di medicinali orfani in fase pre-mercato (non autorizzati) per uso compassionevole e stabilisce che l'EMA può rilasciare un parere sulle condizioni di utilizzo e distribuzione.

Ad oggi l'EMA ha concesso attraverso il regolamento (EC) 141/2000, 511 designazioni orfane e autorizzazione all'immissione in commercio a 43 farmaci. La registrazione della designazione e dell'autorizzazione all'immissione sul mercato di tutti i farmaci sono consultabili sul registro comunitario dei prodotti medicinali orfani.⁵⁹

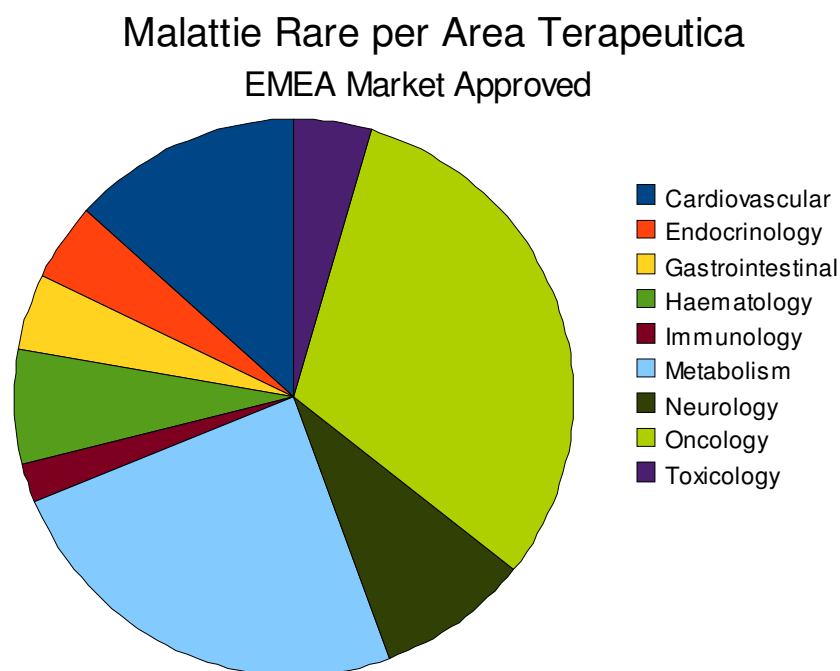
Un'analisi dei prodotti medicinali orfani approvati dall'EMA⁶⁰ dall'entrata in vigore del regolamento (EC)141/2000 per area terapeutica secondo modalità analoghe a quelle impiegate nel caso americano (Figura 2.4) rivela una prevalenza di prodotti oncologici (31,1%), seguito da prodotti metabolici (24,4%), cardiovascolari (13,3%), neurologici

59 <http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/register/index.htm>

60 Dati Aprile 2008.

(8,88%), ematologici (6,66%), sistema endocrino-gastrointestinale e tossicologici (4,44%) ed infine quelli immunologici (2,22%).

Figura 2.5. Prodotti medicinali orfani approvati per l'immissione in commercio da parte dell'EMA



Fonte: nostre elaborazioni su dati EMA, www.ema.eu.int

L'esatta identificazione del numero di malattie rare è complicata per motivi clinico-fisiopatologici e per l'indisponibilità di dati epidemiologici: vi sono 5.200 fenotipi distinti con circa 5-6 nuovi casi di nuove malattie rare al mese. Inoltre occorre tener presente che i dati di prevalenza disponibili in letteratura e nei registri degli Stati Membri sono ampiamente incompleti. Tuttavia attraverso una disamina delle 2.342 malattie di cui 1.642 con prevalenza pubblicata e 701 senza alcun riferimento a dati di prevalenza⁶¹, si è riscontrato una distribuzione delle malattie per prevalenza con il 68,27% delle patologie con meno di 1 caso su 1.000.000 di individui.

⁶¹ Dato <http://www.orpha.net>; Segolene Ayme INSERM SC11, Paris-F.

Tabella 2.6. Distribuzione delle malattie rare per prevalenza

Prevalenza	Numero di Malattie Rare (%)
Da 5 a 1 in 10.000	118 (7,19)
Da 9 a 1 in 100.000	245 (14,92)
Da 9 a 1 in 1.000.000	158 (9,62)
Meno di 1 in 1.000.000	1.121 (68,27)

Nostre elaborazioni su dati Orpha.net

Passando ad analizzare le famiglie di malattie rare in base alla prevalenza su 1.000 individui (Tabelle 2.7-8) emerge un'alta prevalenza di casi all'interno delle categorie: disformologia, oncologia, neurologia, metabolismo, ematologia e cardiovascolare.

L'analisi comparata del numero di designazioni orfane concesse dall'EMA permette di appurare se vi sia corrispondenza fra la prevalenza delle patologie (Tabella 2.7-8) ed appetibilità commerciale (Tabella 2.9). Attraverso una mappatura incrociata fra le Tabelle 2.7-9 si può notare come il settore neurologico sia sotto rappresentato a favore di prodotti oncologici.

L'alto numero di prodotti antitumorali è porre in relazione al recente aumento di prodotti disponibili in questo ambito per i quali è stata fatta richiesta di designazione orfana nel caso di tumori con bassa prevalenza. Nel caso del *Gleevec*, noto prodotto antitumorale di Novartis, ad esempio è stata richiesta la designazione orfana per le seguenti malattie rare: Chronic Myeloid Leukemia, Malignant gastrointestinal stromal tumours, Acute Lymphoblastic Leukaemia, Dermatofibrosarcoma protuberans, Chronic Eosinophilic Leukaemia-Hypereosinophilic Syndrome, Myelodysplastic/Myeloproliferative diseases⁶².

La Tabella 2.9 mostra come il 38,2% di tutte le designazioni orfane europee siano nel settore oncologico seguito dal neurologico con il 6% delle designazioni orfane, trapianti (5,9%), malattie infettive (5,5%) e infiammatorie (5,3%).

62 Dati EMA

Tabella 2.7. Prevalenza delle malattie rare per tipologia (su 1.000 casi).

Tipologia	Prevalenza	Tipologia	Prevalenza
Dismorfologia	5,47	Oftalmologia	1,24
Oncologia	3,63	Pneumologia	1,15
Neurologia	3,60	Infettivologia	0,86
Metabolismo	2,46	M. Neuromuscolari	0,81
Ematologia	2,27	M. Vascolari	0,74
Cardiologia	2,23	Otorinolaringoiatria	0,60
Ortopedia	1,85	Nefrologia	0,55
Dermatologia	1,79	Gastroenterologia	0,55
Medicina interna	1,51	Epatologia	0,45
Endocrinologia	1,49	Immunologia	0,11

Fonte: nostre elaborazioni su dati Orphanet

Tabella 2.8. Percentuale sulla prevalenza totale delle malattie rare per tipologia

Tipologia	% su prevalenza tot.	Tipologia	% su prevalenza tot.
Dismorfologia	16,40	Oftalmologia	3,72
Oncologia	10,87	Pneumologia	3,45
Neurologia	10,78	Infettivologia	2,59
Metabolismo	7,39	M, Neuromuscolari	2,42
Ematologia	6,82	M, Vascolari	2,21
Cardiologia	6,69	Otorinolaringoiatria	1,79
Ortopedia	5,55	Nefrologia	1,65
Dermatologia	5,36	Gastroenterologia	1,65
Medicina interna	4,53	Epatologia	1,34
Endocrinologia	4,46	Immunologia	0,32

Fonte: nostre elaborazioni su dati Orphanet

Tabella 2.9. Numero di designazioni orfane concesse dall'EMA per area terapeutica

Area terapeutica (Num)	% designazioni	Area terapeutica (Num)	% designazioni
Tumori solidi (104)	21,0%	Fibrosi cistica (20)	4,0%
Oncologia (85)	17,2%	Ematologia (20)	4,0%
Neurologia (30)	6,0%	Endocrinologia (18)	3,6%
Trapianti (29)	5,9%	M. Metaboliche(16)	3,2%
Malattie infettive(27)	5,5%	Oftalmologia (15)	3,0%
M. infiammatorie (26)	5,3%	M. Lisosomiali (14)	2,8%
Pneumologia (23)	4,6%	M. Muscolari (10)	2,0%
M. Cardiovascolari (22)	4,5%	Dermatologia (9)	1,8%
Gastroepatologia (22)	4,5%	Tossicologia (4)	0,8%

Fonte: nostre elaborazioni su dati Orphanet

Il panorama delle malattie rare in Europa si sta progressivamente integrando al fine di massimizzare l'impatto delle risorse allocate nell'ambito di programmi di respiro nazionale e regionale.

La DG Sanco ha istituito una *Rare Disease Task Force*⁶³ per consigliare ed assistere la DG della Commissione Europea con delega alla salute pubblica nel:

1. la prevenzione, diagnosi e cura delle malattie rare in Europa e nel riconoscimento del valore unico nelle azioni di coordinamento a livello UE;
2. la costituzione di forum per le discussioni e scambi di opinioni su tutti gli aspetti inerenti il settore delle MR;

Attraverso le azioni finanziate dai *Framework Programme* relativi alla sesta azione (FP6), ERA-net, il progetto di coordinazione delle azioni di ricerca, per coordinare gli sforzi di singoli Stati Membri, ha istituito *E-rare (ERA-net for research programs on rare diseases)*. *E-rare* è un network di 9 partecipanti responsabili per lo sviluppo e la gestione di progetti di ricerca nazionali e regionali sulle malattie rare (ministeri, agenzie pubbliche, organizzazioni) varato nel giugno 2006 ed un raggio di azione di 4 anni con 13 progetti finanziati per il 2008 con €10 mln di finanziamento complessivo.

⁶³ <http://www.rdtf.org>

Il programma di finanziamento alla ricerca FP5 (1998-2002)⁶⁴ ha sostenuto 47 progetti sulle malattie rare per un totale di €67 mln. Un esempio di progetto finanziato è EUROBIOBANK⁶⁵, un network europeo di banche di DNA, tessuti e cellule sulle malattie rare coordinato da *Eurordis*⁶⁶, l'organizzazione europea per le malattie rare e gestito dalle organizzazioni dei pazienti a livello europeo.

Il FP6 (2002-2006) ha visto un incremento notevole dei finanziamenti per progetti sulle malattie rare: €230 mln per un totale di 59 progetti.⁶⁷ I progetti FP6 sulle malattie rare includono:

- Eumitocombat (IP, OXPHOS disorders);
- EUGINDAT (STREP, plasma membrane amino acid transporters disorders);
- EuroWilson (CA, banca dati clinica per Wilson disease);
- OrphanPlatform (SSA, Piattaforma di servizi informativi);
- EUROSCA (IP, Spinocerebellar ataxias);
- X-ALD (STREP, X-linked Adrenoleukodystrophy);
- NEUROKCN (STREP, Monogenic neurological disorders).

Il settimo Programma Quadro (2007-2013)⁶⁸ dispone di un budget di €57,582 bn di cui €6,1 bn sono destinati all'area tematica *Health*. Il *Rationale* dietro la tematica *Health* è quella di: 1.Integrare le innumerevoli quantità di dati; 2.ricerca traslazionale; 3.Ricerca Clinica; 4.politiche sanitarie; 5. Aumento della competitività delle PMI. Uno delle sottotematiche della tematica *Health* è la sottotematica 2 (*Translating research for human health*) in cui si colloca anche la ricerca sulle malattie rare⁶⁹.

Il settimo Programma Quadro dovrebbe rispondere all'esigenza europea di rafforzare il *know how* sino ad oggi generato e di rafforzare le capacità traslazionali dal laboratorio al paziente. Le raccomandazioni inviate alla Commissione Europea da EURORDIS, ORPHANET, dai ministeri responsabili delle politiche sanitarie, dalle regioni, dai centri di eccellenza e di riferimento per le malattie rare si focalizzano sui seguenti punti:

- infrastrutture (identificazione di geni, pathways proteici, modelli animali, gestione

64 <http://cordis.europa.eu/fp5/>

65 <http://www.eurobiobank.org>

66 <http://www.eurordis.org>

67 <http://cordis.europa.eu/lifescihealth/major/rare-diseases-projects-1.htm>

68 http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html

69 HEALTH-2007-2.4.4-1: Natural course and pathophysiology of rare diseases

HEALTH-2007-2.4.4-2: Research capacity-building in the field of rare diseases

dei dati, biobanche);

- storia Naturale delle malattie (fenotipi mendeliani delle malattie comuni);
- fisiopatologia e meccanismo delle malattie;
- preclinica e studi clinici iniziali (inclusi studi di fase 1 e fase 2);
- interventi terapeutici (terapia genica, cellulare, farmaci, dispositivi medici);
- scienze Sociali (percezione sociale, esperienze, impatto diagnosi precoce).

La condivisione delle infrastrutture, lo sviluppo di osservazioni cliniche multicentriche a livello europeo, lo sviluppo di metodologie farmacogenetiche per una medicina personalizzata unitamente alla creazione di centri di eccellenza per la ricerca di base a livello europeo e della traslazione delle scoperte in modelli terapeutici efficaci per pazienti affetti da MR saranno centrali nelle attività del FP7 e gli sforzi di R&S supportati dai singoli Stati Membri.

Tabella 2.10. Quadro sinottico delle principali caratteristiche delle normative a supporto della ricerca sulle malattie rare

	Stati Uniti	Giappone	Australia	Unione Europea	Commento
ENTRATA IN VIGORE	1982	1993	1998	2000	
Basi Legislative	Orphan Drug Act	Cambiamenti alla legge relativa al settore farmaceutico	Aggiunta n399 del 1997 inserita al regolamento del Therapeutic Goods Acts (1989) e regolamento 16J del Therapeutic Good Regulation	Regolamento (EC) 141/2000 e regolamento (EC) 847/2000	
Scopo	Farmaci (dispositivi medici, nutraceutici-solo R&S)	Farmaci e dispositivi medici	Farmaci o agente diagnostico	Farmaci	I farmaci includono i biologici
Numero di medicinali orfani approvati/designati	325/1850	94/172 (2004 data)	42 (2004 data)/140 (2008 data)	43/511	

Tabella 11. (continua)

REQUISITI PER LA DESIGNAZIONE					
	Stati Uniti	Giappone	Australia	Unione Europea	Commento
Prevalenza o incidenza	P<75/100.000; I<200.000	P<40/100.000; I<50.000	P<11/100.000; I<2.000	P<50/100.000	
Ritorno finanziario sul prodotto	Sì, se i costi non possono essere recuperati	No	Si se i costi non possono essere recuperati	Sì, se i costi non possono essere recuperati	Nella UE il ritorno finanziario è calcolato nei primi 5 anni
Natura della malattia disabilitante	Solo rara	Rara o malattie serie; nessun altro trattamento terapeutico disponibile, alta efficacia e sicurezza	Solo rara	Malattia disabilitante cronica o mortale; trattamenti alternativi non disponibili	Malattie rare prioritarie nel libro bianco: Together for Health (2008-2013)
Procedure/domande	Designazione prima dell'autorizzazione	Designazione orfana richiesta	Designazione prima dell'autorizzazione	Designazione prima dell'autorizzazione	In Giappone è il MHLW a concedere la designazione di medicinale orfano

Tabella 2.10 (continua)

INCENTIVI					
	Stati Uniti	Giappone	Australia	Unione Europea	Commento
Esclusività di mercato	7 anni	Periodo esteso da 4 a 10 anni per NCE orfane	Nessuna (in discussione 5 anni)	10 anni	Per la UE il periodo può essere ridotto a 6 anni (vedi sotto)
Esenzione imposte	Si	No	Si	Si (in parte)	
Finanziamenti alla ricerca	Studi clinici: industria e pubblico	Clinici e R&S in generale: solo industria	No	Legislazione Stati Membri, Finanziamenti FP7	
Esenzioni fiscali	50% tax credit su costi clinici e carry back/carry forward	6% con un limite del 10% sulla tassazione delle imprese	No	Legislazione Stati Membri	
Assistenza protocollare	Sì per ODA	Su richiesta	Su richiesta	Sì per regolamento	
Valutazione accelerata	Valutazione accelerata	Alta priorità	Priorità	Sì, Stati Membri	
Prodotto simile	Definito	Non disponibile	Segue le procedure FDA/US	definito	In UE anche stesso meccanismo di azione, medicinali biologici e radioterapici.
Superiorità Clinica	Definito	Non disponibile	Come FDA(US)	Definito	In UE enfasi su studi clinici comparativi (es: bandi AIFA)
Rimozione dello stato orfano	Sì per incapacità di evadere le richieste di mercato	Non disponibile	No	Ridotto a 6 anni dopo revisione al 5 anno se a profitto	

Fonti: EURORDIS, UE, ORPHA-NET

2.2. Incentivi pubblici per la ricerca sulle malattie rare: il panorama europeo

Il quadro degli incentivi posto in essere dalla Commissione Europea attraverso il regolamento (EC) 141/2000 non è sufficiente a colmare vuoti legislativi degli Stati Membri che devono quindi provvedere ad integrare la propria rete sanitaria e di R&S con politiche *ad hoc* disegnate per massimizzare le reti esistenti sul proprio territorio in termini di cluster innovativi, di ricerca e clinici.

Inoltre, secondo i trattati dell'Unione Europea, gli Stati Membri devono provvedere a redigere piani di intervento economico-fiscali per incentivare aree R&S di particolare interesse strategico nazionale nel pieno rispetto delle direttive relative agli aiuti di stato per il mantenimento di un sistema concorrenziale e competitivo e nel quadro della strategia di Lisbona⁷⁰.

Ad oggi esistono diversi set di incentivi nazionali che variano di entità e di portata in base alla priorità che il settore delle malattie rare riveste in ciascun Stato Membro (Tabella 2.11). Gli incentivi qui di seguito discussi, specifici al settore delle malattie rare, si sommano alle iniziative di R&S di portata generale sia per il settore pubblico che privato e sia per quanto riguarda gli incentivi generali alla R&S.

In Tabella 2.12 sono elencate le organizzazioni o le iniziative legate al settore delle malattie rare che svolgono una funzione centrale nello sviluppo di politiche, di ricerca e di informazione sia a livello Europeo che nazionale.

Francia

La Francia è stato il primo paese Europeo ad istituire un piano nazionale per le malattie rare (2005-2008)⁷¹ basato su 10 punti fondamentali:

1. Aumentare la conoscenza dei dati epidemiologici sulle malattie rare;
2. Riconoscere la specificità delle malattie rare;
3. Sviluppare metodologie informative per i pazienti, per gli operatori sanitari ed il pubblico in generale;
4. Migliorare l'offerta educativa per gli operatori sanitari al fine di riconoscere e

⁷⁰ Strategia di Lisbona: 3% del PIL investito in R&S di cui 2/3 dal settore privato e 1/3 dal pubblico. Sostegno in particolare alla R&S svolta da PMI.

⁷¹ <http://www.orpha.net/docs/PMR-GB.pdf>

- diagnosticare le malattie rare;
5. Organizzare *screening* ed accesso a test diagnostici;
 6. Migliorare l'accesso al trattamento farmacologico e la qualità del servizio al paziente;
 7. Continuare nelle politiche in favore delle malattie orfane;
 8. Rispondere alle richieste e necessità specifiche delle persone che seguono i pazienti affetti da malattie rare e sviluppare linee di supporto per le associazioni dei pazienti;
 9. Promuovere la ricerca e l'innovazione soprattutto per la fase relativa al trattamento farmacologico;
 10. Sviluppare partnership nazionali ed europee nel settore delle malattie rare.

*GIS Maladies Rare*⁷² è stato creato nel 2002 per coordinare e supportare la ricerca nel settore delle malattie rare. Il piano quadriennale è supportato da un finanziamento totale pari a €22.5 mln. Il piano ha previsto anche l'istituzione di 34 centri di riferimento individuali con un finanziamento di €10 mln per un arco di tempo di 5 anni.

Un'iniziativa, fortemente voluta dal GIS e sponsorizzata dalla European Science Foundation (ESF)⁷³ con il supporto di Leem-Recherche⁷⁴, è ERDITI⁷⁵, un'organizzazione per promuovere la ricerca terapeutica e lo sviluppo di farmaci per la cura delle malattie rare. Il consorzio, di cui fanno parte diverse realtà accademiche ed industriali, promuove la valutazione di composti sviluppati o in fase di sviluppo all'interno delle aziende partecipanti. Ad oggi hanno aderito ad ERDITI importanti imprese farmaceutiche tra cui GlaxoSmithKline, Roche, Sanofi-Aventis e Servier mentre sono 10 i Paesi che hanno aderito al progetto: Austria, Belgio, Croazia, Danimarca, Francia, Germania, Olanda, Polonia, Slovacchia e Spagna.

Il progetto mette a disposizione delle realtà accademiche un vasto repertorio di molecole chimiche per la cura delle malattie rare e per la loro valutazione nelle fasi pre-cliniche ed eventualmente in fase clinica dietro accordo commerciali con le aziende partecipanti. Il programma permette ai laboratori pubblici di avere a disposizione quantitativi, *GMP tested* e a volte con dati tossicologici annessi, per il loro utilizzo in fase preclinica quindi con il vantaggio di poter focalizzare la ricerca nella fase clinica

72 <http://www.institutmaladiesrares.net/>

73 <http://www.esf.org>

74 Advisory R&D committee of the French pharmaceutical industry association, <http://www.leem.org>

75 European Rare Disease Therapeutic Initiative, <http://www.erditi.org>,
<http://www.orpha.net/nestasso/ERDITI/upload/file/ArticlePLOSmedicine.pdf>

facilitando il processo traslazionale “from bench to bedside”.

GIS raccoglie finanziamenti ed interesse dal settore privato per lo sviluppo di progetti di ricerca clinica quali *Groupama*; la fondazione Roche; lo sviluppo di piattaforme tecnologiche *high through put* per l'analisi del transcriptoma (a Parigi e Strasburgo) e la fornitura di vettori virali per l'utilizzo della terapia genica.

GIS collabora strettamente con il Ministero della Ricerca, il Ministero della Sanità, il Ministero per lo Sviluppo Industriale, il Centro Nazionale per la Ricerca Scientifica (CNRS), INSERM, AFM, L'alleanza per le Malattie Rare (AMR) e la Cassa Nazionale d'Assicurazione per le Malattie dei Lavoratori.

Gli sponsor di farmaci con designazione orfana sono esenti dal pagamento di diverse imposte (da legislazione relativa a misure sociali e sanitarie) quali: l'imposta sulla promozione di prodotti farmaceutici, l'imposta pagata dai laboratori al AFSSAPS; la clausola di salvaguardia per i prodotti medicinali; la tassa sulle vendite dirette; la tassa sulla distribuzione dei medicinali.

Inoltre per le aziende PMI con status YIE il governo Francese prevede l'abolizione del carico fiscale sul costo del lavoro dei ricercatori impegnati in attività di R&D. Il Governo Francese ha istituito gli “Healthcare Competitive Clusters” al fine di valorizzare la massa critica generata e di incanalare gli sforzi finanziari ed economici in aree ove l'interazione fra istituti di ricerca, università ed iniziativa privata è fortemente privilegiata. Fra queste aree quella relativa alle patologie emergenti ed alle malattie orfane è situata a Montpellier e Marseille⁷⁶ mentre i bioterapeutici e biodiagnostici sono situati a Nantes⁷⁷, le malattie infettive e vaccini a Lyon⁷⁸, imaging e high tech platforms e CNS a Parigi⁷⁹, la genomica e drug development a Strasburgo⁸⁰ ed infine il settore oncologico a Tolosa⁸¹.

Germania

Il Bundesministerium fur Bildung und Forschung (BMBF)⁸² supporta la rete per la ricerca sulle malattie rare con un finanziamento per 10 Networks di €30 mln su base quinquennale. I Networks includono centri di ricerca accademici, centri clinici,

76 Orpherne,

77 Biotherapies

78 Lyon BioPole

79 Meditech Santé

80 Innovations therapeutiques

81 Cancer BioSanté

82 <http://www.bmbf.de>.

laboratori specializzati ed organizzazioni di pazienti per ricerca di base e clinica. Ai progetti federali si aggiungono iniziative regionali di entità più modesta a volte promosse dalle municipalità per le università locali.

Il network di cui sopra si focalizza sulla prevenzione, diagnosi e terapia delle malattie rare, della ricerca di base e clinica al fine di generare un progetto integrato con centri clinici e laboratori diagnostici specializzati. Caratteristica dei Networks è quella di dover favorire l'interagire tra i progetti finanziati evitando di sostenere finanziariamente un insieme di progetti indipendenti e quindi incapaci di generare massa critica e di legarsi alle iniziative di natura europea.

Tra gli obiettivi fondamentali dei Networks vi sono: la creazione di database epidemiologici e centri di riferimento per tessuti e DNA, l'identificazione delle origini genetiche delle malattie rare, correlazioni genotipo-fenotipo, sperimentazioni biochimiche e di biologia cellulare sulla patogenesi, metodi di documentazione delle malattie rare (reporting), procedure di testing diagnostico, studi terapeutici.

Spagna

La Spagna negli ultimi cinque anni ha intensificato la propria azione legislativa al fine di rafforzare l'apparato sanitario e di R&S nel settore delle malattie rare. In questa direzione è stato costituito l'istituto di ricerca sulle malattie rare (IIER)⁸³ sulle fondamenta del CISATER (1996), centro dedicato allo studio della sindrome da olio tossico e delle malattie rare⁸⁴, per la promozione della ricerca di base e clinica. Allo stesso tempo nel 2000 il Fondo per la Ricerca Sanitaria (FIS) ha incluso nelle sue priorità il settore delle malattie rare sia nei bandi per il finanziamento di attività cliniche e sanitarie che nelle reti tematiche di ricerca cooperativa nella salute (RETICS). A questo scopo è stato sviluppato anche il SIERE⁸⁵ per coordinare le attività informative nel settore delle malattie rare e per rendere disponibili la documentazione relativa ai progetti ed alle reti attive sul territorio Spagnolo. Lo IIER fa parte dell'istituto di Salute Carlo III, individuato dalla legislazione come centro di riferimento per il settore delle malattie rare che ospita anche il CIBER⁸⁶ organizzazione giuridicamente autonoma che si occupa di sviluppare linee investigative su una patologia specifica o su un problema

83 <http://iier.isciii.es/>

84 Istituto con la legge Art. 7 del RD 1893/1996

85 Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en España, <http://iier.isciii.es/er/>

86 [Http://www.isciii.es/htdocs/redes/ciber.jsp](http://www.isciii.es/htdocs/redes/ciber.jsp), Legge ORDEN SCO/806/2006

concreto all'interno del sistema sanitario. Il CIBER è una organizzazione virtuale (in rete) che raggruppa centri di ricerca di diverse amministrazioni nazionali e locali, pubblico o privati e suddiviso per aree tematiche con lo scopo di favorire approcci di medicina traslazionale e multidisciplinare per far fronte alle necessità di integrazione della ricerca di base e clinica su patologie o aspetti sanitari con grande rilevanza sociale e comunque facenti parte delle priorità del piano nazionale sulla salute. All'interno della rete del CIBER vi sono 61 gruppi di ricerca e 535 ricercatori. Oltre alle tematiche sulle malattie rare⁸⁷, le altre tematiche del CIBER sono: tossicodipendenza, insufficienza cardiaca, AIDS, patologie infettive, fattori genetici e ambientali sulla disfunzione vascolare ed ipertensione nelle cardiopatie ischemiche, terapia cellulare, invecchiamento e senilità, malattie cardiovascolari e sui meccanismi di formazione, nefrologia, attività di prevenzione e politiche sanitarie, settore oncologico, malattie tropicali, neurovascolare, malattie croniche, sclerosi multipla, oculopatie, reazioni avverse e allergie, biomedicina computazionale. Le attività finanziate dal CIBER ricadono all'interno del Piano Nazionale per la Ricerca Scientifica, lo sviluppo e l'innovazione tecnologica (I+D+I) per il periodo 2004-2007⁸⁸ e nel programma INGENIO 2010 per incrementare la massa critica nel settore R&S.

Il CIBERER con sede nell'istituto di biomedicina di Valencia ha la missione di sostenere lo studio e la ricerca scientifica nel campo delle malattie rare con un focus nell'area genetica, molecolare, biochimica e cellulare con l'intento di migliorare l'eziologia delle malattie rare ed il meccanismo patogenico per lo sviluppo di nuove tecniche diagnostiche e strategie terapeutiche. Il centro sovrintende le seguenti aree: patologie mitocondriali, malattie metaboliche ereditarie, patologie endocrine, neurogenetica, difetti congeniti, epidemiologia genetica, instabilità genetica e predisposizione a formazione di neoplasie. Il CIBERER ha adottato diversi programmi per rafforzare la massa critica investigativa del centro: programma risorse umane per il reclutamento e training di personale qualificato; il programma di progetti (*intramural*) per coordinare le attività interne al CIBERER; il programma di formazione per rafforzare i legami con i membri del consorzio e con i professionisti nel settore sanitario; programma di appoggio all'area scientifica per organizzare la collaborazione su piattaforme condivise dai gruppi del network; programma per azioni speciali per facilitare i gruppi di ricerca che necessitano di un appoggio finanziario straordinario e immediato per un progetto di ricerca molto competitivo e con risultati rilevanti o che produca pubblicazioni

87 [Http://www.ciberer.es](http://www.ciberer.es)

88 Consiglio dei Ministri 7 Novembre 2003

scientifiche su riviste ad alto *impact factor*; programma per l'acquisto di strumentazioni per migliorare la ricerca.

Dal 2004 sino al 2007 il governo Spagnolo ha investito nelle malattie rare circa €55 mln⁸⁹ e prosegue con finanziamenti legati soprattutto alla ricerca di base e clinica attraverso un bando di gara 2008. Infatti nel 2006 CIBERER ha ricevuto la somma di €6.2 mln e €8 mln nel 2007 mentre tra il 2005 ed il 2007 il Fondo di ricerca del Ministero della Sanità ha erogato un totale di €11,87 mln per il finanziamento di 166 progetti con altri €20 mln a disposizione dell'istituto ICSIII per studi clinici e quindi anche all'interno del comparto delle malattie orfane. Questo fondo prevede la partecipazione del comparto farmaceutico interessato a compartecipare alle linee di ricerca nel settore biomedico e secondo le linee direttrici del Piano Nazionale I+D+I.

L'istituto di sanità Carlos III rientra fra i networks⁹⁰ RePIER, INERGEN, GIRORGEN (malattie genetiche con ricadute sulla salute mentale), REDEMETH (rete per la ricerca metabolica), REC-GEN (ricerca genetica) con 12 network in totale che hanno ricevuto nel 2007 un finanziamento dedicato al settore delle malattie rare del valore di €20 mln per tre anni per lo sviluppo di prodotti medicinali orfani all'interno del Piano Nazionale I+D+I 2004-2007 e nel quadro della rete CIBERER. All'interno del progetto I+D+I 2008-2011⁹¹, il CIBER ha già assegnato ulteriori €17mln da dividere nelle diverse aree tematiche di cui sopra.

Olanda

L'Olanda come molti altri paesi della Unione Europea azzerava l'imposta di registrazione per l'immissione in commercio di un medicinale orfano se tale prodotto è già stato autorizzato in uno o più Stati Membri e se la prevalenza è inferiore a 1 su 150.000 abitanti (in Olanda).

L'Olanda, con un programma iniziato nel 1996 con termine nel 2011, ha sviluppato uno schema incentivante del tipo bottom-up per la ricerca innovativa che nel periodo 1998-2004 ha finanziato 50 progetti nel settore delle malattie rare per un valore di circa €9-10 mln. Inoltre, il governo olandese ha finanziato nel 2005 sino al 2013, 4 progetti nel settore della terapia genica (2 per il settore delle malattie rare) con un budget di €2 mln.

⁸⁹http://www.etradis.net/el_gobierno_ha_destinado_55_millones_a_investigar_las_enfermedades_raras_desde_2004

⁹⁰ Federacion Espanola de Enfermedades Raras (FEDER), <http://www.enfermedades-raras.org>

⁹¹ <http://www.plannacionalidi.es/>

Il progetto FSG/STIGON (1998-2007) dotato di un fondo di €9 mln ha sostenuto progetti per lo start-up di aziende high-tech nel settore delle scienze della vita incluse quelle specifiche per il settore delle malattie rare. L'Organizzazione per la Ricerca e Sviluppo nel settore della Sanità (ZonMw) finanzia un programma dedicato al settore delle malattie rare con un budget annuale di circa €2.5 mln⁹².

Belgio

La legge del 10 Giugno 2006 istituisce una riforma fiscale per un valore di €35mln sulla tassa di registrazione alcune categorie di medicinali: orfani, farmaci rimborsabili sotto la categoria Cx, i derivati del sangue. Essa prevede una dispensa per le spese di R&S (ancora da definire), una riduzione per le PMI del 35% della spesa per R&S e/o del 15% per gli investimenti in produzione; diminuzione del 5% in caso di riduzione del 25% nelle attività di marketing all'interno dello stesso esercizio.

Il disegno di legge prevede quindi l'esclusione di progetti sulle malattie orfane dal calcolo per i contributi al fondo per il welfare Belga basato sul fatturato dei prodotti farmaceutici.

Il Belgio ha istituito 8 centri affiliati alle università nazionali per la genetica umana, 6 università-centri clinici per mutazioni che causano deficienze metaboliche ed un gruppo dedicato al settore delle malattie rare all'interno del Fondo Nazionale per la Ricerca Scientifica.

E' stato istituito anche un Fondo per le malattie rare all'interno della fondazione Roi Baudoin⁹³ per raggruppare le associazioni e gli *stakeholder* del settore e rafforzare gli intenti comunicativi e di *policy* anche attraverso giornate dedicate alle malattie rare (vedi www.radior.be) e di stabilire un piano nazionale a modello di quello francese.

Finlandia

L'agenzia nazionale per i medicinali finlandese⁹⁴ può concedere l'esenzione dalle imposte per l'autorizzazione all'immissione in commercio mentre è gratuita l'assistenza amministrativa e scientifica per i farmaci orfani. In termini di *drug development* il fondo

92 <http://www.orphandrug.nl>; <http://www.erfocentrum.nl>

93 <http://www.weesziekten.be/accueil.htm>

94 Laakelaitos

dedicato alla ricerca medica è particolarmente rilevante. Tekes⁹⁵, l'agenzia nazionale per la tecnologia, ha lanciato nel 2001 il programma "Drug 2000" terminato nel 2006 con l'intento di finanziare network di ricerca, incrementare la competitività di centri ed aziende, stimolare nuovo business internazionale nel settore medicale. Il fondo ammontava a circa FIM 100-150 mln. Parte di questo fondo è stato utilizzato per stimolare la ricerca per lo sviluppo di prodotti medicinali orfani.

Italia

L'Italia ha sviluppato negli ultimi anni una struttura legislativa ed amministrativa nel settore delle malattie rare fra le più avanzate nell'Unione Europea ed a livello mondiale. Il Sistema Sanitario Nazionale ed il Ministero della Sanità hanno approntato servizi sia a livello nazionale che regionale per offrire al paziente affetto da malattie rare le migliori cure terapeutiche disponibili⁹⁶, dall'inserimento in osservazioni cliniche in centri specializzati, all'accesso a più di metà dei medicinali orfani approvati per l'autorizzazione all'immissione al commercio dall'EMA ed ai medicinali non ancora approvati per uso compassionevole senza onere per il paziente.

Il DM 279/2001 istituisce la rete nazionale delle malattie rare e predispone l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie per circa 350 malattie rare⁹⁷. Nel Giugno del 2007 è stata costituita la Consulta Nazionale delle Malattie Rare che con l'ausilio delle associazioni dei pazienti, dei centri regionali e del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR, Istituto Superiore di Sanità)⁹⁸ si è inserita in un quadro Europeo ed internazionale per affrontare *tout court* la battaglia contro malattie estremamente debilitanti e mortali al fine di raccogliere dati epidemiologici e statistici per analisi di medio lungo periodo, per migliorare la ricerca comparativa clinica in un disegno di medicina traslazionale nella quale il paziente deve beneficiare al più presto dei benefici della R&S nel settore delle malattie rare.

I DM 329/1999 e DPCM del 21 Marzo 2008 identificano le malattie croniche e le normative regionali per l'istituzione dei presidi di diagnosi di cura e i nuovi livelli essenziali di assistenza (LEA) erogati dal Servizio Sanitario Nazionale (SSN) incluso il

95 <http://www.tekes.fi>

96 Telefono verde Malattie Rare 800.89.69.49

97 *Gazzetta Ufficiale* n.160, 12 Luglio 2001; Suppl. Ord. n. 180/L

98 <http://www.cnmr.iss.it/>

nuovo elenco delle malattie rare esenti da ticket che include ulteriori 109 patologie rare rispetto a quelle precedentemente coperte. In questa direzione rientra l'istituzione del Registro Nazionale Farmaci Orfani (RNFO), un sistema di sorveglianza in grado di raccogliere informazioni sui farmaci orfani commercializzati in Italia che attualmente sono 26 dei 44 autorizzati dall'EMA. Sei⁹⁹ (6) di questi farmaci orfani hanno una determinazione dell'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) per i quali è richiesto l'inserimento dei pazienti nel registro nazionale dell'Istituto Superiore di Sanità con raccolta di dati diagnostici e di follow up con l'intento di raccogliere dati di medio e lungo termine per determinare efficaci end point clinici. Il primo farmaco approvato dall'AIFA per l'immissione in commercio è stato *Fabrazyme* nel Maggio del 2001 per la cura della malattia di Fabry mentre l'ultima approvazione risale al 19 Novembre del 2007 riguarda due farmaci *Tasigna* e *Torisel* rispettivamente per la cura della Leucemia Mieloide Cronica e del Carcinoma delle cellule renali.

Già nel 2005-2006 il Ministero per la Sanità aveva istituito un bando per progetti scientifici inerenti al settore delle Malattie Rare da sviluppare in collaborazione con gli Stati Uniti e del valore complessivo di €5mln.

L'AIFA nella definizione dei bandi 2006 e 2007 per il finanziamento di operatori no-profit nell'area delle sperimentazioni cliniche ha identificato nell'Area1, l'ambito dedicato al settore delle malattie rare.

Il bando 2006 “Farmaci orfani per malattie rare o farmaci per sottogruppi di pazienti non responder” conteneva tre tematiche:

1. valutazione del profilo beneficio-rischio dei farmaci orfani per malattie rare, approvati o designati dall'EMA;
2. valutazione del profilo beneficio-rischio nei trattamenti off-label nelle malattie rare;
3. valutazione del profilo beneficio-rischio dei farmaci in pazienti non-responder nei confronti delle terapie standard.
- 4.

Il Bando 2007¹⁰⁰ ha continuato l'azione sulle tematiche già inserite nel bando 2006 riproponendo nell'Area 1: “Farmaci orfani per malattie rare o farmaci per sottogruppi di pazienti non responder”. Le tre tematiche sono riportate qui di seguito:

99 Zavesca, Ventavis, Aldurazyme, Carbaglu, Somavert, Myozyme

100 http://www.agenziafarmaco.it/allegati/doc_bando_060308.pdf

1. Valutazione del profilo beneficio-rischio dei farmaci orfani per malattie rare, approvati o designati dall'EMA;
2. Valutazione del profilo beneficio-rischio nei trattamenti off-label nelle malattie rare;
3. Studi clinici controllati per valutare l'efficacia di trattamenti farmacologici su popolazioni di pazienti già identificati su base fenotipica e/o genotipica come non responder alle terapie standard;

L'AIFA ha già predisposto il terzo bando per l'anno 2008 mentre per i bandi 2006 e 2007 sono stati erogati complessivamente (per tutte le aree) circa €75mln più i fondi del Ministero della Salute. I fondi AIFA derivano da una tassa imposta a tutte le industrie farmaceutiche pari al 5% degli stanziamenti per le attività promozionali¹⁰¹. Infatti le risorse confluite nel Fondo nel 2003 e 2004, ammontanti complessivamente a €94 mln sono stati destinati per il 50% al fondo nazionale per l'impiego di farmaci orfani per le malattie rare e di medicinali che rappresentano una speranza di cura, in attesa della commercializzazione per gravi patologie ed il resto è stato devoluto alla promozione della ricerca indipendente ed alla realizzazione di programmi di farmacovigilanza attiva di concerto con le regioni. Le richieste di accesso al fondo per le malattie rare sono inoltrate all'AIFA attraverso le regioni, dai centri di riferimento che hanno in cura i malati o da strutture specialistiche individuate dalle regioni con la definizione della diagnosi e del piano terapeutico. Inoltre la finanziaria 2008 ha stabilito incentivi alla ricerca, quindi anche per il settore delle malattie rare, attraverso l'incremento del tetto del credito di imposta per R&S da 15 a 50 mln di euro e dell'aliquota sulle commesse pubbliche passata dal 15% al 40%.

A livello regionale vi sono iniziative singole ed indipendenti quale quella promossa da Toscana Life Sciences¹⁰², parco scientifico della Regione Toscana con sede a Siena, con un finanziamento di €40K per due anni per progetti di R&S che già rientrano nella sfera del settore delle malattie rare.

Infine il programma Industria 2015 di recente pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale prevede incentivi per l'innovazione del sistema produttivo italiano¹⁰³.

101 In osservanza al dettato della legge 326/2003

102 <http://www.toscanalifesciences.org>

103 http://www.industria2015.ipi.it/file/DM_regime_aiuto_RSI.pdf. DM pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale del 20 Maggio 2008

Tabella 2.11. Incentivi economici per la ricerca sulle malattie rare, alcuni Stati Membri dell'Unione Europea

	FRANCIA (GIS-IMR)	ITALIA (ISS-AIFA)	SPAGNA (ISCIII)	GERMANIA (BMBF)	OLANDA (ZonMW)
Piano Nazionale	In essere 2005-2008	In essere 2008 (DPCM 21-3-2008)	In essere	No	No
Programma R&S Specifico	€5-10 mln	2005-2005 €5 mln IT-US AIFA 2006 ca €15 mln AIFA 2007 ca €15 mln	€6-8 mln/Anno	€5-6 mln/anno	2007 €2.5 mln
Programma R&S generico	NA	NA	€6-8 mln	> €9 mln	Ca €2.5 mln/anno
Arco Temporale	2002-2008	2003-2008	3-4 anni	2003-2008 2008-2012	illimitato
Finanziamento per	Progetti e reti	Progetti e reti	Progetti, reti e CIBER	Reti	Progetti e reti

Fonti: European Conference on Rare Diseases ECRD, 2007; Overview of Member States Public Health Policies for Rare Diseases, 2007

Tabella 2.12. Elenco di centri, organizzazioni, comitati e task force rilevanti per la definizione di strategie europee e nazionali nel settore delle malattie rare

Organizzazione, Iniziativa	Descrizione	Sito Web
Agrenska Center	Swedish clinical center	http://www.agrenska.se
Clinical Research Center for Rare Diseases 'Aldo e Cele Daccò'	Italian clinical center for rare diseases	http://villacamozzi.marionegri.it/index.php?module=ContentExpress&func=display&ceid=57
COMP	Committee on Orphan Medicinal Products	http://www.emea.eu.int
CSH	Danish center for rare diseases	http://www.csh.dk/
ERDITI	European Rare Disease Therapeutic Initiative.	http://www.erditi.org
EPPOSI	European Platform for Patients' Organisations, Science and Industry	http://www.epposi.org
EUMITOCOMBAT	European Integrated Project on mitochondrial oxidative phosphorylation disorders	http://eumitocombat.org
EuroBioBank	European Network of DNA, Cell and tissue banks for rare diseases	http://eurobiobank.org
EUROCAT	European network of population-based registries for the epidemiologic surveillance of congenital anomalies	http://www.eurocat.ulster.ac.uk/
European Centre for Clinical Trials in Rare Diseases	Center at the National University of Ireland, Cork	http://www.ucc.ie.ctc
EURORDIS	European Organisation for Rare diseases	http://www.eurordis.org
EUROSCA	European Integrated Project on spinocerebellar ataxias	http://www.euroscas.org
FRAMBU	Norwegian health center for rare diseases	http://www.frambu.no
German Networks of Rare Diseases	Initiative of the German Ministry of Education and Research	http://www.forschung.bmbf.de/de/1109.php
GIS Maladies Rare	French institute that encourages, develops and coordinates research on rare diseases	http://www.institutmaladiesrares.net/encours.html

Organizzazione, Iniziativa	Descrizione	Sito Web
Instituto de Investigacion de Enfermedades Raras	Spanish Research Insitiute for rare diseases	http://iier.isciii.es/er/
NORD	National Organization of Rare disorders	http://www.rarediseases.org
OOPD	Office of Orphan Products Development	http://www.fda.gov/orphan
ORD	Office of Rare Diseases of National Institutes of Health (USA)	http://rarediseases.info.nih.gov/
ORPHANET	Database dedicated to information on rare diseases and orphan drugs	http://www.orpha.net
Orphanplatform	Database on research projects on rare diseases	http://www.orphanplatform.org
OrphanXchange	Market place of projects in the field of rare disease therapy and diagnosis	http://www.orphanXchange.org
Rare Diseases Taskforce	Initiative of DG Sanco/EC	http://europa.eu.int/comm/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm
Steering Committee on Orphan Drugs	Dutch initiative of the Ministry of Health	http://www.orphandrugs.nl

3. Da raro a generale: nuovi modelli competitivi nel settore delle scienze della vita

Ad oggi attraverso l'*Orphan Drug Act* (1983) ed il regolamento (EC) 141/2000 sono stati approvati rispettivamente 325 farmaci orfani negli Stati Uniti e 43 farmaci orfani nell'Unione Europea.

Nel 2003 il farmaco più importante per vendite mondiali era *Epogen* con vendite del valore di \$2,4 bln. Sempre nel 2003 un totale di 9 farmaci orfani generavano ricavi *blockbuster* superiore a un miliardo di dollari per farmaco¹⁰⁴.

Anche il farmaco orfano *Glivec*¹⁰⁵, per la cura di CML e di tumori gastrointestinali, ha raggiunto ricavi superiori a un miliardo di dollari con ottime possibilità di applicazione per indicazioni non orfane.

Altri esempi di farmaci per condizioni orfane sono *Cerezyme* (imiglucerasse) per il trattamento della uOMP¹⁰⁶ *Gaucher Diseases* ed un costo per cura annuale per paziente di € 580.000. Il costo di *Fabrazyme*¹⁰⁷ (Alpha-galactosidase A) per la cura della malattia di Fabre è di circa 300.000 dollari per paziente/anno mentre *Aldurazyme*¹⁰⁸ (Laronidase) per la cura di MPS1 costa circa 117.000 dollari per paziente/anno¹⁰⁹.

Come abbiamo visto nei capitoli precedenti i prodotti orfani beneficiano di un periodo di esclusività che varia a seconda del paese di immissione nel mercato da sette anni per gli Stati Uniti a dieci per l'Unione Europea (ridotti a sei se il farmaco è redditizio ed incrementati a dodici anni in caso di indicazione pediatrica). L'esclusività unitamente ad incentivi fiscali concessi negli Stati Uniti (50% sui costi della ricerca clinica) e la riduzione dei costi per l'autorizzazione all'immissione in commercio rende il mercato degli OMP molto appetibile per le imprese biofarmaceutiche di piccola e grande dimensione e ha incoraggiato lo sviluppo di business model innovativi nella ricerca e nell'approccio ai mercati emergenti.

Sebbene il segmento dei farmaci orfani non abbia rappresentato storicamente una priorità per le grandi imprese farmaceutiche, la loro presenza in quest'area appare oggi vasta e qualificata: Abbott Laboratories, Amgen, AstraZeneca, Bayer, Eli Lilly,

104 Seget S. Orphans join European pharma family: Pharmafocus.com.

105 Glivec: (Imatinib mesylate): autorizzazione UE all'immissione nel mercato ottenuta il 27/8/2001.

106 uOMP: ultra Orphan Medicinal Product.

107 Approvato per il mercato UE nel 4/4/2001.

108 Approvato per il mercato UE nel 10/6/2003.

109 I costi di R&S di Aldurazyme sostenuti da Genzyme e Biomarine ammontano a 100 milioni di dollari.

Genentech, GlaxoSmithKline, Johnson & Johnson, Merck & Co., Novartis, Pfizer, Sanofi-Aventis, Bayer Schering Pharma, Schering-Plough e Wyeth hanno tutte almeno un farmaco orfano in sviluppo (Scrip, 2008a). All'origine della crescente presenza di farmaci orfani nel portafoglio di R&S delle grandi imprese farmaceutiche si possono identificare le seguenti motivazioni:

1. diminuzione della produttività della R&S farmaceutica in ampia misura dovuta alla crescente complessità delle patologie affrontate (*fishing-out effect*) nella ricerca di cura per le malattie più diffuse nei paesi sviluppati (cfr Capitolo 1 e Pammolli e Riccaboni, 2008);
2. Dimostrata sostenibilità degli investimenti di R&S nel comparto orfano in virtù degli elevati prezzi di rimborso per paziente e degli incentivi pubblici alla R&S (il successo di Amgen e Genzyme in questo ambito ha aperto la strada ad altri operatori che ne hanno adottato in seguito il modello competitivo);
3. Crescente frammentazione del mercato farmaceutico nella fase post-genomica dalla seconda metà degli anni Novanta in poi che induce le imprese farmaceutiche a adottare modelli competitivi basati su una maggiore differenziazione del prodotto/servizio verso forme di medicina personalizzata per sottopopolazioni di pazienti, spesso identificate su base genica, nelle quali sono frequentemente ripartite popolazioni di pazienti più ampie (ad esempio in ambito oncologico).
4. Crescente rilevanza in termini di fatturato del canale specialistico/ospedaliero rispetto al canale farmacia con una maggiore diffusione di prodotti/servizi ad alto valore aggiunto nel primo e di prodotti generici nel secondo;
5. Accresciute basi di conoscenza in R&S nell'affrontare patologie complesse sia in-house che attraverso accordi di collaborazione con partner esterni (imprese biotecnologiche, associazioni di pazienti ed altre organizzazioni no profit, organizzazione di ricerca pubbliche).

Se le grandi imprese farmaceutiche stanno progressivamente mutando la composizione dei propri portafogli di ricerca aumentando la propria presenza in mercati di piccola dimensione, le imprese biotecnologiche, in particolare quelle statunitensi, hanno saputo sviluppare rapidamente modelli di crescita innovativi attraverso un'opportuna valorizzazione del segmento orfano conseguendo rilevanti successi commerciali e dando luogo a processi di crescita accelerati. La legislazione favorevole introdotta dall'Orphan

Drug Act ha contribuito ad allentare il vincolo finanziario delle imprese biotecnologiche di nuova costituzione consentendo loro di raggiungere più rapidamente la *proof of concept* (PoC) per i propri prodotti in sviluppo e accelerando di conseguenza l'accesso a ulteriori finanziamenti privati sul mercato dei capitali. Come discusso nel Capitolo 1, la normativa introdotta con l'Orphan Drug Act negli Stati Uniti consente di abbattere l'incertezza sul valore dell'investimento in R&S effettuato dalle nuove imprese biotecnologiche favorendo il trasferimento parziale del rischio nei confronti di altri operatori:

1. Riduzione del rischio di mercato: la definizione di forme di esclusiva per i farmaci orfani e il riconoscimento di un trattamento di favore rispetto alle valutazioni standard di costo efficacia in ragione della limitatezza della popolazione di pazienti interessata implica un sostanziale abbattimento del rischio di mercato per i farmaci orfani. La limitatezza della popolazione di pazienti affetti da patologie rare consente inoltre di abbattere notevolmente i costi affondati di commercializzazione e marketing favorendo l'accesso a questi mercati di imprese di piccola scala che non dispongono necessariamente di una forza vendite precostituita.
2. Riduzione del rischio di R&S: la possibilità di raccogliere evidenze cliniche su sottopopolazioni di pazienti in trial di dimensione più contenuta, in tempi più rapidi e a costi minori grazie agli incentivi pubblici per i farmaci orfani comporta una sostanziale riduzione del rischio di fallimento nei trial clinici e consente alle imprese la definizione di strategie sequenziali di progressivo ampliamento dei trial clinici. In una prima fase l'impresa chiede una designazione orfana e conduce una sperimentazione su di una popolazione di pazienti circoscritta. In una seconda fase, qualora il farmaco si dimostri efficace e tollerabile avvia ulteriori sperimentazioni su popolazioni di pazienti più vaste e per patologie più diffuse con il medesimo farmaco e/o con prodotti analoghi.
3. Riduzione del rischio finanziario: l'incentivo pubblico alla ricerca e sviluppo di farmaci orfani consente alle imprese di raccogliere rapidamente evidenze sulla validità dei propri progetti di R&S approcciando il mercato dei capitali in tempi celeri ed evitando in tal modo di dover necessariamente sottoscrivere accordi di R&S con le grandi imprese farmaceutiche al fine di condividere il rischio di R&S e di mercato.

Non a caso immediatamente dopo la promulgazione dell'Orphan Drug Act nel marzo del

1985 Genzyme, impresa biotecnologica statunitense con sede a Cambridge (Ma), ha ottenuto la designazione orfana per Ceredase per la cura di pazienti affetti da Gaucher Disease seguita un anno dopo da Amgen con Epogen (eritropoietina) che è ad oggi il farmaco orfano a maggior fatturato pari a circa 2.5 milioni di dollari nel 2006 e 2007. Anche i primi farmaci sviluppati da Enzon, Biogen e Genentech erano farmaci orfani e si stima che l'Orphan Drug Act abbia contribuito alla costituzione di 50-60 nuove imprese negli Stati Uniti.

Nel caso delle malattie rare inoltre la gestione dell'informazione scientifica e del marketing del prodotto e l'accesso alle cure dei pazienti è facilitato dalla bassa prevalenza nella popolazione, dal numero esiguo di centri di eccellenza per il trattamento di condizioni rare, e dal ruolo svolto dalle associazioni nazionali ed europee nel porre in relazione *opinion leader* e *stakeholder* favorendo un rapido *uptake* del farmaco orfano da parte dei pazienti nell'ambito di reti già operanti a livello internazionale. L'esclusività riduce anche l'onere delle attività tradizionali di marketing e di informazione scientifica e quindi la possibilità di accedere a dati, pazienti e medici in termini assolutamente diversi rispetto alle *liaison* scientifiche normali.

Già da queste prime osservazioni si evince la valenza dell'Orphan Drug Act a sostegno della competitività internazionale del settore biotecnologico statunitense spesso sottaciuta da coloro i quali si sono focalizzati esclusivamente sulle capacità differenziali del sistema di ricerca nordamericano "a tripla elica" (università, start up companies, big pharma).

In questo Capitolo intendiamo porre in risalto alcuni casi esemplari di imprese che hanno sperimentato con successo nuovi modelli competitivi basati sul mercato dei farmaci orfani. Il primo caso analizzato è quello di Genzyme che rappresenta il primo e più citato caso di connubio tra biotecnologie e malattie rare. In seguito analizzeremo un'importante realtà francese Orphan Europe, recentemente acquisita da Recordati, che ha sviluppato un modello competitivo dedicato alle malattie rare nel contesto europeo. Infine tratteremo il caso di Shire HGT impresa farmaceutica inglese che ha saputo dare continuità alla presenza storica nel settore specialistico del deficit da attenzione e iperattività sviluppando un modello competitivo innovativo nel settore delle malattie ultra-rare perseguito attraverso un rapido processo crescita esterna e un attento bilanciamento del proprio portafoglio prodotti.

L'ODA ha pertanto sostenuto l'innovazione nel settore delle scienze della vita sia favorendo lo sviluppo di competenze distintive sul piano scientifico-tecnologico sia

stimolando l'adozione di nuovi modelli d'impresa in grado di far fronte alle sfide della medicina personalizzata e traslazionale.

Genzyme

Genzyme¹¹⁰ fondata nel 1981 a Cambridge (US) acquisisce lo stesso anno Whatman Biochemicals Ltd UK produttore di raw materials quali enzimi per prodotti diagnostici. Nel 1984 prendono avvio i primi studi clinici di Ceredase® e lo sviluppo di della seconda generazione di Ceredase®: Cerezyme®. Nel 1985 Ceredase® riceve la designazione orfana da FDA e nel 1986 diventa una *public company* con ricavi a \$13mln, 174 dipendenti, e 4 centri in 2 paesi. Nel 1988 Genzyme sviluppa una linea di ricerca sulla *Fabry disease* collaborando con il *Mount Sinai Hospital* in NY. Nel 1989 Genzyme si fonde con Integrated Genetics (IG), un'impresa che si occupa di sviluppo e produzione di proteine terapeutiche. Il business principale di Genzyme è il settore diagnostico e biotecnologico. Nel 1991 Ceredase® riceve l'approvazione all'immissione nel mercato statunitense unitamente al prodotto HA (acido ialuronico) quest'ultimo per prodotti oftalmici. Nel 1992 viene sviluppata una linea di ricerca per la terapia genica della fibrosi cistica mentre nel 1993 viene venduto il primo kit diagnostico per la misurazione del LDL, il fatturato ammonta a \$265 mln e 1.724 dipendenti. Nel 1994 viene approvato Cerezyme®, la generazione successiva di Ceredase® per il trattamento di Gaucher Disease. Nel 1996 Genzyme riceve una BLA¹¹¹ per Carticel®, la prima BLA per una terapia cellulare volta a riparare la cartilagine del ginocchio. Nel 1998 Genzyme riceve dal FDA l'approvazione per l'immissione nel mercato di Renagel® (*chronic kidney disease*) e Thyrogen® (*thyroid cancer*). Sempre nel 1998, Genzyme forma una JV con BioMarin Pharmaceutical Inc per sviluppare e commercializzare Aldurazyme® per il trattamento della *MPSI*.

Nel 2000 Genzyme quota sul mercato la divisione Genzyme BioSurgery e riceve l'approvazione all'immissione in commercio di Renagel®. Nel 2001 Genzyme lancia nella UE, Fabrazyme® mentre inizia lo sviluppo di Myozyme® per la cura della Pompe disease. Il fatturato di Genzyme nel 2002 è di \$1bln con .5,600 dipendenti.

Nel 2003 il FDA approva Fabrazyme come farmaco orfano (*Fabry disease*) e approva Aldurazyme® per la cura della *MPSI* mentre la UE estende Cerezyme® anche per GD del tipo 3. Sempre nel 2003 Genzyme inizia gli studi clinici per Myozyme® per il trattamento

110 <http://www.genzyme.com>

111 BLA: Biological License Application.

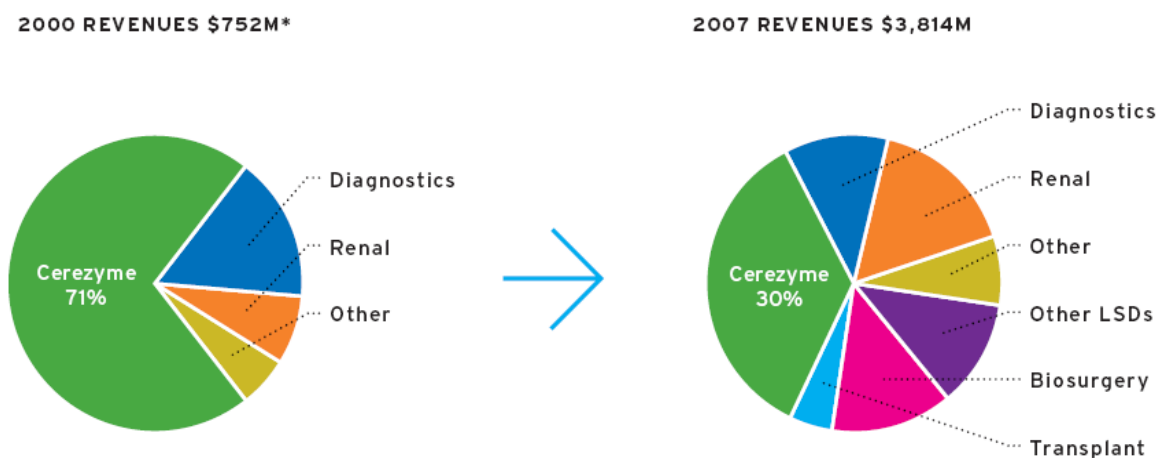
della *Pompe disease*.

Nel 2004 Genzyme acquisisce ILEX Oncology, un'azienda specializzata nel settore oncologico, per ottenere i diritti su Campath®, un farmaco per il trattamento della *B-cell chronic lymphocytic leukemia* e Cloral® per il trattamento pediatrico della leucemia linfoblastica acuta. Genzyme nel 2004 produce ricavi per \$2.25 bln con 7.171 dipendenti. Nel 2006 Genzyme riceve l'approvazione all'immissione nel mercato di Myozyme® sia negli US che nella UE mentre nel 2007 Genzyme acquisisce Bioenvision ottenendo l'esclusiva sui diritti di Clofarabine®, proseguono gli studi clinici su Mozobil® mentre Alemtuzumab, farmaco per la cura della Sclerosi Multipla, produce dati robusti in uno studio clinico di fase II. Genzyme nel 2007 fattura \$3.8 bln con 10.000 dipendenti in 80 centri e 40 paesi.

Genzyme ha visto negli ultimi 10 anni una crescita del 20% anno dopo anno con una diversificazione del proprio portafoglio prodotti nelle seguenti aree: Lysosomal Storage Disorders (Cerezyme®, Fabrazyme®, Aldurazyme®, Myozyme®); Renal Diseases (Renagel®, Renvela®, Hectorol®); Orthopaedics/Biosurgical specialities (Synvisc®, Carticel®, MACI®, Seprafilm®, Epicel®); Transplant and Immune Diseases (Thymoglobulin®); Oncology (Campath®/Mabcampath®, Clolar®/Evoltra®, Thyrogen®); Genetics/Diagnostics.

La Figura 2.6. riporta la suddivisione del fatturato Genzyme per aree terapeutiche.

Figura 2.6. Suddivisione del fatturato Genzyme per area terapeutica, 2000 e 2007



Fonte: www.genzyme.com

In tabella 2.13 sono riportati i farmaci di Genzyme che hanno ricevuto designazione orfana e autorizzazione all'immissione in commercio da parte del FDA.

Tabella 2.13. OMP autorizzati all'immissione in commercio dal FDA

Farmaci orfani	Esclusività FDA (gg/mm/aa)	Condizione
Campath	7/5/2001	Chronic lymphocytic leukemia
Cerezyme (Ceredase)	23/5/1994	Gaucher's Disease
Cloral	28/12/2004	Acute Lymphoblastic Leukemia
Farazyme	24/4/2003	Fabry's Disease
Myozyme	28/4/2006	Pompe Disease
Thyrogen	14/12/2007	Papillary and follicular carcinoma

Fonte: nostre elaborazioni su dati FDA, www.fda.gov

Orphan Europe

Orphan Europe¹¹² (OE) venne fondata nel 1990 con lo scopo di sviluppare cure per pazienti affetti da malattie rare. Nel 2007 Orphan Europe, con sette prodotti orfani all'attivo, è stata acquisita da Recordati per €137 mln. La società possiede una rete commerciale e di marketing di 130 persone operativa in 15 paesi. OE ha sviluppato notevoli competenze nella gestione degli affari regolatori, dello sviluppo e della produzione di molecole orfane e nella gestione del settore MR all'interno di ospedali, cliniche, farmacie.

La Tabella 2.14 riporta la composizione del portafoglio di prodotti orfani di Orphan Europe

Tabella 2.14. Prodotti orfani di Orphan Europe

Prodotto orfano	Esclusività	Condizione
Normosang®	Approvato EU pre registrazione US	Hepatic porphyria
Cystagon®	15/08/1994	Nephropathic Cystinosis
Pedea®	29/07/2004 (UE)	patent ductus arteriosus
Cargablu®	24/01/2003 (UE)	NAGS deficiency
Wilzin®	13/10/2004 (UE)	Wilson's disease
Cystadane®	15/02/2007 (UE)	Homocystinuria

Fonte: www.orphan-europe.com

Orphan Europe detiene inoltre una ricca pipeline di prodotti attualmente in sviluppo (Tabella 2.15).

¹¹² <http://www.orphan-europe.com>

Tabella 2.15. Portafoglio di progetti di ricerca e sviluppo di Orphan Europe

Nome	Developer	Condizione	Stato
Carbaglu	Orphan Europe (Recordati)	NAGS deficiency	Approvato in UE Pre registrazione US
Carbaglu	Orphan Europe (Recordati)	Organic acidaemias	Pre registrazione UE
Vedrop	Orphan Europe (Recordati)	Vitamin E deficiency in Cystic Fibrosis and Chronic Cholestasis	Richiesta EMEA
Infasurf	Ony	Calf derived surfactant for RDS	Pre richiesta EMEA
Stanate	Rockefeller U./InfaCare	Neonatal jaundice, hyperbilirubinemia	Fase II/III
Cystagon	Mylan	Other indication unrelated to nephropathic cystinosis	Fase II/III
Cystadrops	Orphan Europe (Recordati)	Ocular cystinosis	Fase II
Normosang	Orphan Europe (Recordati)	Hepatic porphyria	Approvato in UE pre registrazione US
PI-0824	Peptimmune	Pemphigus vulgaris	Fase I

Fonte: www.orphan-europe.com

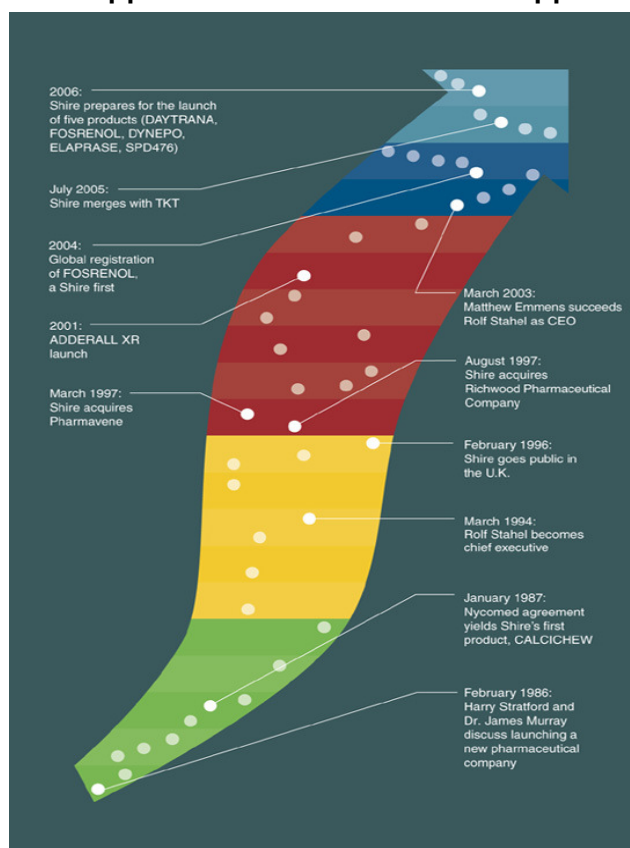
Nel 2006 Orphan Europe fatturava €40 mln con ricavi per il farmaco carbaglu® di €6mln. L'esclusività del mercato per i farmaci designati orfani permette alla società di affrontare l'informazione medica, la raccolta di dati epidemiologici e lo sviluppo delle seconde generazioni di farmaci con minor rischio e maggior beneficio in termini di contatti con la comunità scientifica e dei pazienti. Inoltre la specializzazione nel settore delle malattie rare permette di gestire e affinare nuovi modelli innovativi di ricerca e sviluppo.

Oggi Orphan Europe fa parte del gruppo Recordati, società con un portafoglio diversificato ed il cui fatturato è generato per oltre il 50% all'estero.

Shire HGT

Shire HGT è un'azienda farmaceutica quotata nella borsa di Londra, NASDAQ e Toronto. Fondata nel 1986, Shire HGT è una delle aziende con una crescita fra le maggiori nel mondo con un fatturato nel 2007 di \$2.436 bln ed una crescita del fatturato rispetto l'anno precedente del 36%. Nel 1992 (figura 3) la società ha dato avvia a una fase di fusioni e acquisizioni volte a rafforzare la propria tecnologia e pipeline acquistando aziende quali: Imperials(1995), Pharmavene (1997), Richwood (1997), Fuisz EU (1999), Roberts (1999), Biochem Pharma (2001), Atlantic Pharmaceutical (2002), Transkaryotic Therapies Inc (2005), New River Pharmaceuticals Inc (2007). Le *business units* del gruppo si focalizzano in 3 aree: deficit dell'attenzione e iperattività (ADHD), gastrointestinale (GGI), nefrologia e malattie genetiche.

Figura 2.7. Le tappe fondamentali dello sviluppo di Shire HGT

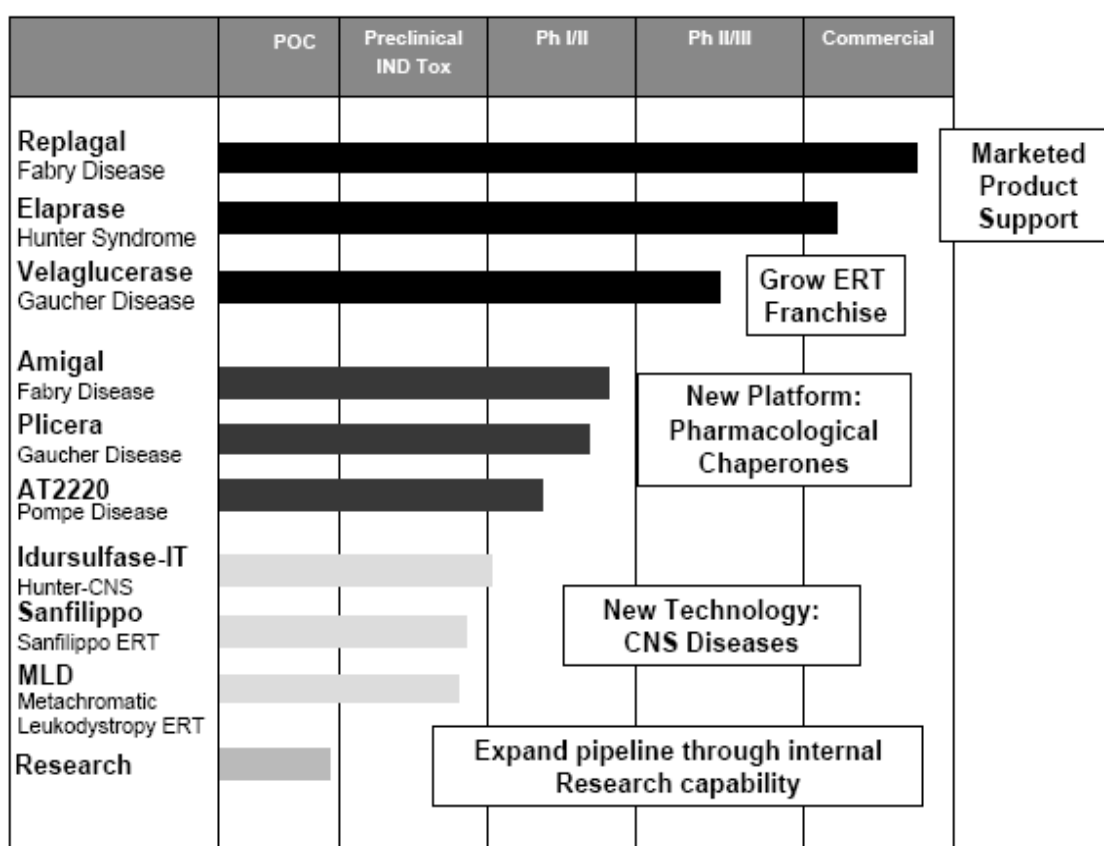


, Fonte: www.shire.com

Con l'acquisizione di TKT, Shire ha acquisito tecnologia ed expertise nel settore dei biologici per il trattamento di malattie ultrarare di origine genetica. L'entrata nel mondo

delle malattie ultra rare e quindi della rimodulazione del modello di business dell'azienda è stata incoraggiata dalla legislazione incentivante illustrata nei Capitoli I-III (esclusività di mercato, incentivi fiscali, grant per la ricerca clinica) a cui si deve aggiungere la capacità della compagnia di sviluppare farmaci orfani e di provvedere a tutte le attività regolatorie, di marketing e commercializzazione.

Figura 2.8. Il portafoglio di progetti di R&S di SHIRE HGT per malattie da immagazzinamento lisosomale: dalla Proof of Concept (PoC) alla commercializzazione.



ERT: enzyme replacement therapy; CNS: central nervous system.

Fonte: SHIRE HGT

La pipeline in figura 4 rappresenta lo sforzo di R&S e clinico nel settore delle malattie da immagazzinamento lisosomale molte delle quali ricadono all'interno delle malattie ultra orfane. Queste malattie si contraddistinguono per un difetto genetico che si traduce in una disfunzione del lisosoma deputato alla degradazione e digestione di macromolecole e molecole estranee (endogene ed esogene). Tali mutazioni portano al cattivo funzionamento di vari organi generando disfunzioni cognitive e fisiche e spesso

riducendo la speranza di vita. SHIRE HGT in questo senso ha sviluppato una pipeline specifica per il trattamento di malattie dovute a disfunzioni del lisosoma accompagnato dallo sviluppo di due tecnologie fondamentali per le terapie ERT, una è la selezione di una linea cellulare brevettata per la produzione di proteine ricombinanti umanizzate e l'altra è lo sviluppo di un sistema chiamato FGE (*formylglycine generating enzyme system*) per l'incremento delle attività di sostituzione enzimatica delle solfatasi prodotte dalla linea cellulare brevettata. SHIRE HGT è attiva nelle seguenti malattie: malattia di Fabry, sindrome di Hunter, malattia di Gaucher, malattia di Pompe, Sanfilippo e la leucodistrofia metacromica (MLD).

Nella malattia di Fabry che colpisce circa 5000/10000 persone, dovuta alla mutazione del gene GLA e quindi nella disfunzione della proteina α -GAL, SHIRE HGT ha già in commercio un farmaco (REPLAGAL[®]) per la terapia di sostituzione enzimatica (ERT) approvata in 41 paesi eccetto gli US con un fatturato nel 2007 di \$144 mln. SHIRE HGT comunque sta inoltre sviluppando in collaborazione con Amicus Therapeutics una molecola chimica basata sui *chaperones* per migliorare il folding (ripiegamento, struttura terziaria) della α -GAL.

La sindrome di Hunter con una prevalenza stimata di 0.6 su 100.000 nota anche come mucopolissacaridosi di tipo II, è una forma rara di deficienza da immagazzinamento lisosomale che affligge prevalentemente ragazzi a causa di mutazioni sul cromosoma X e specificatamente dell'enzima iduronato-2-solfatasi. Se il sistema nervoso centrale è coinvolto, la speranza di vita è tipicamente di 10-15 anni. SHIRE HGT ha in commercio ELAPRASE[®] che ad oggi è l'unico trattamento per questa sindrome ed approvato nel 2006 negli US e successivamente nella UE nel 2007. Nel 2007 il farmaco ha prodotto ricavi per \$182 mln da 37 paesi ove si trova in commercio.

La malattia di Gaucher è la malattia più comune all'interno delle malattie da immagazzinamento lisosomale con un numero stimato di 8000/10000 pazienti a livello globale. La malattia deriva da una mutazione del gene GBA che porta in una deficienza dell'attività dell'enzima beta-glucosidasi acida anche conosciuto come glucocerebrosidasi (Gcase). SHIRE HGT sta sviluppando Velaglucerase alpha[®] che attualmente si trova in Fase III e collabora con *Amicus Therapeutics* sul prodotto Plicera[®], una terapia basata su piccole molecole ed adattate alla tecnologia di *Amicus* (chaperone, folding) attualmente in Fase clinica I/II per il mercato globale escluso US.

La malattia di Pompe affligge circa 5000/10000 pazienti a livello globale ed è

caratterizzata, nei casi più gravi, da problemi muscoloscheletrici, polmonari, gastrointestinali e cardiaci. SHIRE HGT sta sviluppando una terapia basata su un farmaco orale AT-2220 basato anch'esso sulla tecnologia chaperone in collaborazione con *Amicus Therapeutics* adesso in Fase clinica I.

San Filippo anche conosciuta come mucopolisaccaridosi IIIA affligge dai 3000/3500 pazienti negli US e nella UE ed è causata da una mutazione nel gene di un'altra solfatasi coinvolta nella degradazione e digestione di macromolecole nelle cellule del sistema nervoso centrale e quindi con la necessità di sviluppare prodotti medicinali in grado di oltrepassare la barriera ematoencefalica. SHIRE HGT ha una macromolecola ERT, il cui *proof of concept* (PoC) è stato testato su modelli animali, in fase preclinica.

La leucodistrofia metacromica dovuta alla disfunzione della arylsolfatasi (ASA) che porta alla demielinizzazione del sistema nervoso centrale e periferico. Vi è un composto in fase preclinica e SHIRE HGT ha recentemente acquistato Metozym[®] una ERT in fase clinica I/II dalla società Danese Zymenex.

4. La ricerca sulle malattie rare

In questo Capitolo son raccolti e commentanti i risultati di un indagine statistica originale condotta sull'attività di ricerca e sulle caratteristiche dei mercati terapeutici per le malattie rare. L'analisi si struttura in sei fasi sequenziali:

1. Predisposizione di una banca dati integrata sull'attività di ricerca contenente: pubblicazioni scientifiche, brevetti, progetti di R&S, sperimentazioni cliniche, imprese ed altri istituti di ricerca pubblici e privati, farmaci e mercati per le malattie rare;
2. Stesura di thesauri specifici e completi su malattie rare (Tabella A.6 in appendice), istituzioni di ricerca (databiotech.com) e luoghi geografici (GIS);
3. Analisi semantica del contenuto delle fonti dati di cui al punto 1 al fine di identificare e classificare i contenuti associati alle malattie rare;
4. Analisi statistica dell'attività di ricerca in corso su scala globale;
5. Mappatura e posizionamento internazionale della ricerca italiana sulle malattie rare;
6. Identificazione delle aree di vantaggio comparato e dei casi di eccellenza dalla ricerca italiana sui farmaci orfani.

Per ciascuna delle fasi elencate descriviamo rapidamente fonti e metodologie di analisi.

1. *Predisposizione di una banca dati integrata.*

L'indagine condotta prende avvio dalla raccolta dei dati e delle informazioni utili ai fini statistici:

- Pubblicazioni: le pubblicazioni scientifiche analizzate sono fornite da PubMed¹¹³. Le informazioni bibliometriche relative all'intera collezione PubMed (oltre 16 milioni di pubblicazioni) al 15 maggio 2008 sono state scaricate, indicizzate ed archiviate in una banca dati locale. Per ciascuna pubblicazione si è provveduto ad associare l'Impact Factor e l'area disciplinare di riferimento della rivista (fonte Thompson Scientific). L'analisi si è concentrata su di un sottoinsieme di 4.815.000 pubblicazioni realizzate da ricercatori negli Stati Uniti, Giappone, Germania, Francia, Regno Unito ed Italia dal 1984 ad oggi.

¹¹³ <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez>.

- Brevetti: i brevetti e le domande di brevetti farmaceutici ed elettromedicali presso gli uffici brevettuali statunitensi (USPTO), europei (EPO) e mondiali (WIPO) appartenenti alle classi IPC A61K, A61P, A61B, A61F, A61N, A61M sono stati acquisiti (fonte USPTO ed EspaceNet) in data 15 maggio 2008 ed archiviati. Analogamente al caso delle pubblicazioni scientifiche, l'analisi si è focalizzata sui brevetti depositati da parte di istituzioni di ricerca operanti negli Stati Uniti, Giappone, Germania, Francia, Regno Unito, ed Italia a partire dal 1984 per un totale di 710.000 brevetti.
- Sperimentazioni cliniche: le informazioni concernenti le sperimentazioni cliniche condotte sulle malattie rare negli Stati Uniti ed Europa sono state acquisite da fonte FDA¹¹⁴ ed EMEA¹¹⁵ dalla lista dei candidati farmaci designati orfani dall'entrata in vigore della normativa statunitense ed europea al 15 maggio 2008. Inoltre si è provveduto ad analizzare i dati contenuti nell'archivio clinicaltrials.gov identificando 7.023 sperimentazioni cliniche che contengono riferimenti alle malattie rare. Ulteriori controlli sono stati effettuati sulla lista dell'attività di ricerca fornita dall'associazione statunitense delle imprese farmaceutiche (PhRMA, 2007) nonché sulle informazioni fornite dagli operatori a sito, in comunicati stampa o nel corso di interviste telefoniche.
- Imprese ed altri istituzioni di ricerca: la lista dei soggetti attivi nel settore delle scienze della vita è ricavata dal sito databiotech.com che contiene informazioni accurate ed aggiornate su più di 20.000 operatori mondiali. In particolare databiotech.com fornisce informazioni su denominazione, localizzazione, tipologia, struttura, data di fondazione, dimensione e ambito di ricerca di: imprese farmaceutiche e altre imprese operanti nel settore delle scienze della vita (EC, *Established Company*), imprese biotecnologiche (DBF, *Dedicated Biotech Company*), istituti di ricerca pubblici, privati e del terzo settore (PRO, *Public Research Organization*), venture capitalist, e fornitori specializzati (SBS, *Specialized Biotech Suppliers*).
- Farmaci e dati di mercato: le informazioni sui farmaci disponibili in commercio sono attinte dai registri dei farmaci italiani, europei e statunitensi. I dati di fatturato dei farmaci orfani e di struttura dei mercati farmaceutici sono di

¹¹⁴ FDA, List of Orphan Designations and Approvals (www.fda.gov/orphan/designat/list.htm).

¹¹⁵ <http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/register/orphreg.htm>.

fonte IMS.

2. *Stesura di thesauri specifici.*

L'analisi dell'attività di ricerca condotta sulle malattie rare è complicata dall'assenza di una definizione e classificazione univoca delle patologie rare su scala mondiale. Com'è facilmente intuibile non basta fare una ricerca con parola chiave "rare diseases" su una delle banche dati di cui al punto 1 per ottenere la lista completa di pubblicazioni, brevetti e progetti inerenti alle malattie rare. Occorre predisporre una lista di termini, con relativi sinonimi ed acronimi delle malattie rare ed identificare nelle collezioni sopra menzionate tutti i record che contengono informazioni riferite ad almeno una patologia rara. Attualmente sono disponibili più liste di patologie rare in più lingue ma nessuna di esse è da ritenersi completa ed inclusiva di tutti i possibili sinonimi/acronimi di una data patologia. Ai fini di questo studio abbiamo acquisito l'elenco di patologie rare fornito dal National Institute of Health (rarediseases.hiv.gov) negli Stati Uniti, da Orpha.Net in Europa e l'archivio delle patologie di origine genetica gestito dalla US Library of Medicine (OMIM <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>) nonché l'elenco delle malattie fornito dalla WHO/IDC e da Elsevier (EMTree). I cinque elenchi di patologie sono stati integrati avendo cura di riconoscere eventuali sinonimi. Infine si è provveduto a raccogliere ed associare la lista degli acronimi di uso corrente per le patologie rare analizzando la lista delle abbreviazioni biomediche fornita dall'Università di Stanford (abbreviation.stanford.edu). In totale sono state identificati 9.471 concetti (malattie rare) con relativi sinonimi/acronimi per un totale di oltre 22.000 termini il cui elenco completo è disponibile in Appendice A.6.

Un problema del tutto analogo si pone per il riconoscimento del nome degli operatori (imprese ed istituzioni di ricerca) e dei nomi geografici che possono apparire nei testi. Nel caso delle imprese, in particolare, occorre ricondurre ad unità il nome di tutte le imprese affiliate ad una data capogruppo (o i dipartimenti di un certo istituto) nonché tener traccia di fusioni, acquisizioni, cambiamenti di denominazione sociale o altre trasformazioni. A tale fine si è fatto ricorso all'anagrafe degli operatori del settore delle scienze della vita fornita da Databiotech.com mentre per i nomi geografici si è impiegato la lista dei *populated places* fornita dal *Geographic Information Service (GIS)*.

3. *Analisi semantica.*

Dopo aver predisposto le banche dati (punto 1) e i thesauri specifici per malattie rare,

operatori e territori (punto 2) si è proceduto all'analisi semantica dei contenuti. L'analisi si è svolta con l'ausilio di un applicativo software sviluppato da ATA S.p.A. denominato FIRE (*Flexible Information Retrieval Engine*). I contenuti delle banche dati sono stati passati in rassegna identificando (*tagging*) i concetti contenuti nei theauri e la loro co-occorrenza nel testo dei documenti analizzati (a livello di frase, titolo, abstract e full text¹¹⁶). L'analisi delle co-occorrenze tra concetti (malattie rare), istituzioni di ricerca e luoghi geografici è risultata particolarmente utile per mappare competenze e relazioni tra concetti (punto 5).

4. *Analisi statistica.*

L'analisi statistica è finalizzata ad identificare la distribuzione e l'intensità dell'attività di ricerca condotta per malattia rara (sulla base della prevalenza/incidenza della patologia), per istituzione di ricerca, area disciplinare, paesi e nel tempo. In particolare, ponendo in relazione l'intensità di ricerca, l'indice di specializzazione relativa, e il tasso di crescita è possibile individuare i punti di forza/debolezza del sistema di ricerca biomedico nazionale.

5. *Mappatura.*

La mappatura delle competenze e l'analisi di posizionamento della ricerca italiana nel panorama internazionale è condotta con l'ausilio di tecniche multivariate (clustering e analisi delle reti). Il risultato dell'analisi sono vere e proprie mappe bidimensionali in cui la posizione di ciascun punto e la distanza tra punti denotano la centralità e l'intensità relazionale tra i concetti. Nel caso delle malattie rare la ricostruzione delle relazioni intercorrenti tra ambiti di ricerca biologico-molecolari consente di cogliere profondi legami tra discipline e aree di applicazione che sta dietro l'apparente frammentazione della ricerca per ambiti terapeutici.

6. *Casi di eccellenza.*

A conclusione delle analisi condotte, sulla scorta dei risultati ottenuti ai punti 4 e 5, siamo in grado finalmente di identificare gruppi di ricerca italiani attivi sulle terapie rare che:

- a. ottengono risultati scientifici in linea o superiori a quelli di analoghi gruppi

¹¹⁶ Il testo completo è stato analizzato nel caso dei clinical trials. Per i brevetti si è preferito analizzare solo abstract e claims. Nel caso delle pubblicazioni infine ci si è concentrati esclusivamente sull'abstract.

- di ricerca operanti in altri paesi;
- b. si collocano centro della comunità scientifica internazionale in uno specifico ambito di ricerca;
- c. si occupano di temi di ricerca centrali nella rete dei concetti biomedici rilevanti per la ricerca sulle malattie rare.

Nell'illustrare in seguito alcuni dei casi che presentano le caratteristiche di cui ai punti (a-c) non abbiamo pretese di esaustività e non intendiamo redigere una lista completa delle eccellenze della ricerca italiana sulle malattie rare. Semmai intendiamo proporre una metodologia per l'analisi e la valutazione della ricerca con l'auspicio che criteri analoghi siano applicati in sede di allocazione del budget di ricerca e di selezione di ambiti di ricerca/progetti da parte dell'operatore pubblico.

4.1. Dimensione del mercato e intensità di R&S

Il primo e forse il più eclatante dato è che per molte delle patologie rare note non è possibile rinvenire alcuna informazione su attività di ricerca in corso (pubblicazioni scientifiche, brevetti, trial clinici, farmaci). In altri termini molte delle patologie rare sono tuttora orfane.

Su di un totale di 9.471 malattie identificate ai fini di questo studio in 8.284 casi (87% del totale) non è stato possibile rintracciare alcuna informazione associata in letteratura (pubmed/medline), nei brevetti (USPTO, EPO, WIPO), nelle stime internazionali disponibili su incidenza/prevalenza di patologie rare, tra le sperimentazioni cliniche in corso (fonte EMEA e FDA), nei siti istituzionali europei e statunitensi (orpha.net e rarediseases.gov). Questo dato testimonia l'esistenza di un fabbisogno medico ancora insoddisfatto che si sostanzia in una lunga lista di malattie orfane "in cerca di autore" per le quali non si ha notizia di pubblicazioni scientifiche, brevetti, sperimentazioni cliniche, farmaci, e spesso non si dispone nemmeno di informazioni di base sulla diffusione della patologia.

Ne consegue che la percentuale di malattie per cui è disponibile un trattamento farmacologico è irrisoria rispetto al totale delle malattie di cui si è a conoscenza e sussistono ampi margini di sviluppo delle conoscenze medico-scientifiche e di crescita industriale.

Rare ma numerose

In letteratura si trovano riferimenti contrastanti sul numero di malattie rare, a causa dell'evoluzione continua dell'insieme delle malattie rare note: si stima che 5 nuove malattie rare siano identificate e descritte ogni settimana.

Ai fini di questo studio abbiamo identificato 9.471 malattie rare. Sebbene considerate singolarmente, le malattie rare abbiano bassissima incidenza/prevalenza¹¹⁷, nel loro complesso riguardano dal 6 all'8 per cento della popolazione. Gli individui affetti da malattie rare sono stimati essere circa 30 milioni in Europa (di cui 3 milioni in Italia, 4 in Francia e 3 in Spagna) e circa 25 milioni negli Stati Uniti, con un'incidenza sul 3-4 per cento delle nascite. Le malattie rare, in particolare le malattie di origine genetica colpiscono soprattutto i neonati e i bambini (il 75 per cento delle malattie ha i suoi effetti sui bambini). Nel complesso, circa l'80 per cento delle malattie identificate è di origine genetica e il 30 per cento dei pazienti muore prima del compimento del quinto anno di età. In molti casi la diagnosi della malattia rara è difficoltosa: nel 25 per cento dei casi la diagnosi è ritardata di 30 anni.

Box 1. Le malattie rare in cifre

9.471 malattie rare

5 nuove malattie rare identificate ogni settimana

6-8% della popolazione

80% di origine genetica

30 milioni in Europa; 25 milioni negli Stati Uniti,

3 milioni in Italia, 4 milioni in Francia, 3 milioni in Spagna

3-4% delle nascite

7,9 milioni di bambini (6% dei neonati) nascono ogni anno con gravi difetti genetici

30% muore prima del quinto anno di età

30 anni di ritardo nella diagnosi nel 25% dei casi

¹¹⁷ Inferiore a 5 casi su 10.000 individui (definizione europea) e 7.5 casi su 10000 (definizione statunitense).

Associando il nome commerciale dei farmaci orfani (fonte EMEA e FDA) con i dati di vendita dei prodotti farmaceutici commercializzati negli Stati Uniti e in Europa (fonte IMS) è possibile valutare la quota del mercato farmaceutico rappresentata dai farmaci orfani e la sua evoluzione nel tempo.

I grafici che seguono (Figure 4.1-2) evidenziano l'andamento della quota di vendite di prodotti con status di prodotto orfano, sia in valore che in unità dal 1994 al primo trimestre del 2005.

Il mercato statunitense è il primo mercato mondiale per i farmaci orfani in ordine di importanza, sia per la dimensione assoluta del mercato farmaceutico, sia per la maggiore quota di mercato detenuta dai farmaci orfani. Negli Stati Uniti la quota di mercato del segmento orfano è raddoppiata in un decennio dal 5% circa nel 1994 al 10% all'inizio del 2005. Un andamento analogo ha caratterizzato i mercati europei, sebbene al 2005 la quota dei farmaci orfani non superasse ancora il 7% nell'Unione Europea a 15 e il 6% in Italia. Il differenziale stabile in termini di quota di mercato tra Stati Uniti ed Europa nel decennio analizzato si spiega in modo diverso nel primo e nel secondo quinquennio. Nella seconda metà degli anni Novanta la quota di mercato in volumi (unità standard) di farmaci orfani venduti negli Stati Uniti e in Europa e in Italia risultavano allineate, mentre si riscontrava un significativo gap per quel che concerne il *premium price* per i farmaci orfani che negli Stati Uniti era pressoché doppio rispetto all'Europa.

A seguito dell'adozione da parte dell'Unione Europea di una normativa analoga a quella statunitense finalizzata a stimolare la ricerca e lo sviluppo di farmaci nel settore delle malattie rare con i regolamenti 141/2000 e 847/2000 si osserva un progressivo riallineamento del *premium price* tra Europa e Stati Uniti a fronte di un forte differenziale in termini di quota di mercato in volumi a favore degli Stati Uniti con un trend di forte crescita che a partire dalla fine degli anni Novanta caratterizza la quota di mercato dei prodotti orfani sul mercato statunitense.

L'ampia differenza tra la quota in unità e la quota in termini di vendite è imputabile all'alto livello dei prezzi che caratterizza i prodotti orfani che risultano di circa 10 volte superiori rispetto alla media di tutti gli altri farmaci.

Figura 4.1. Quota dei prodotti orfani sul totale del mercato, valore delle vendite

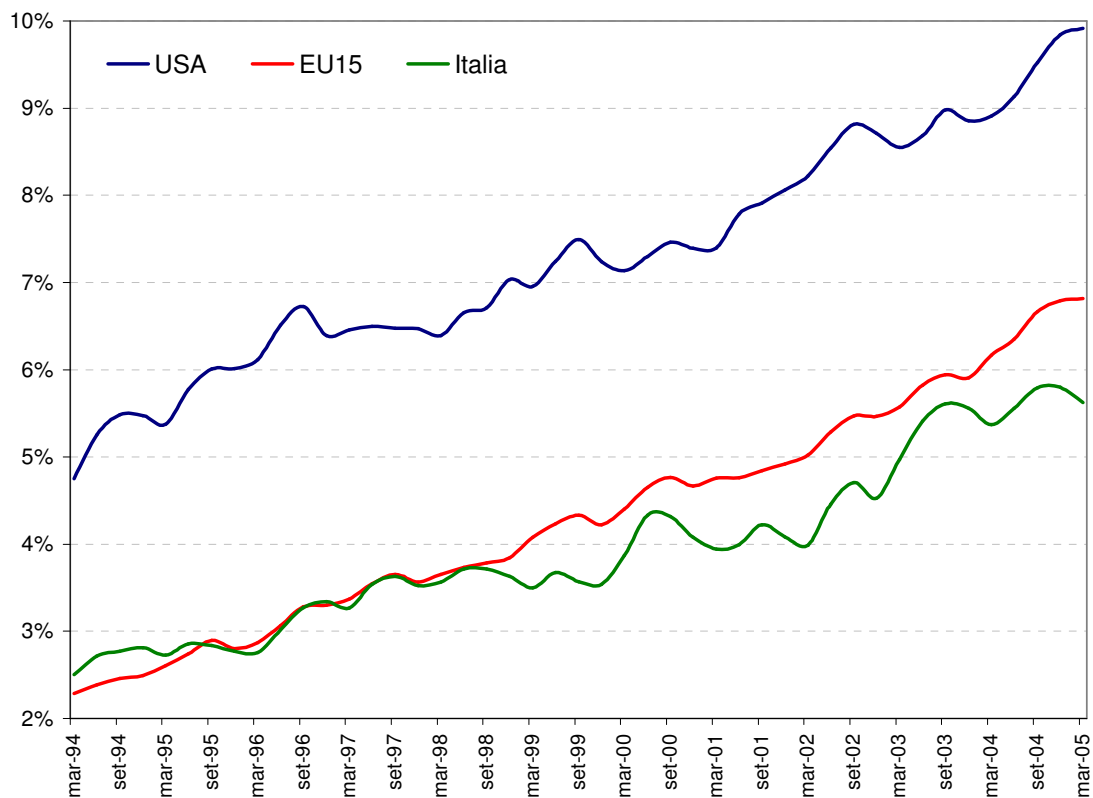


Figura 4.2. Quota dei prodotti orfani sul totale del mercato, unità

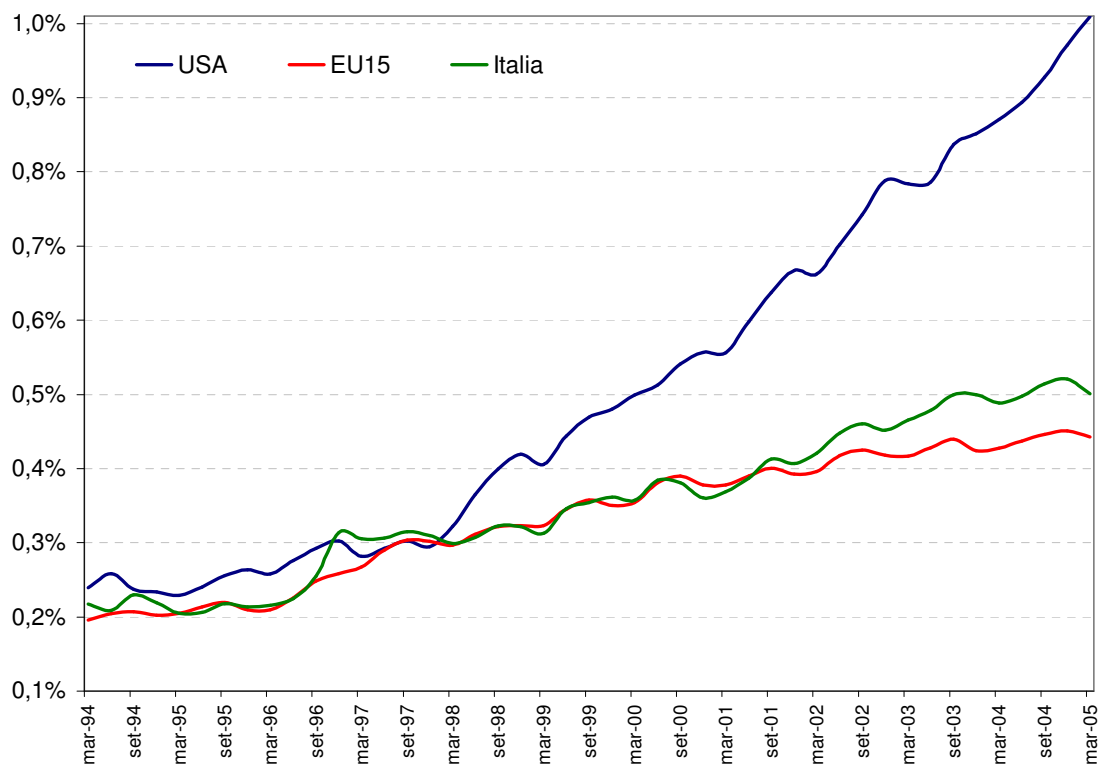
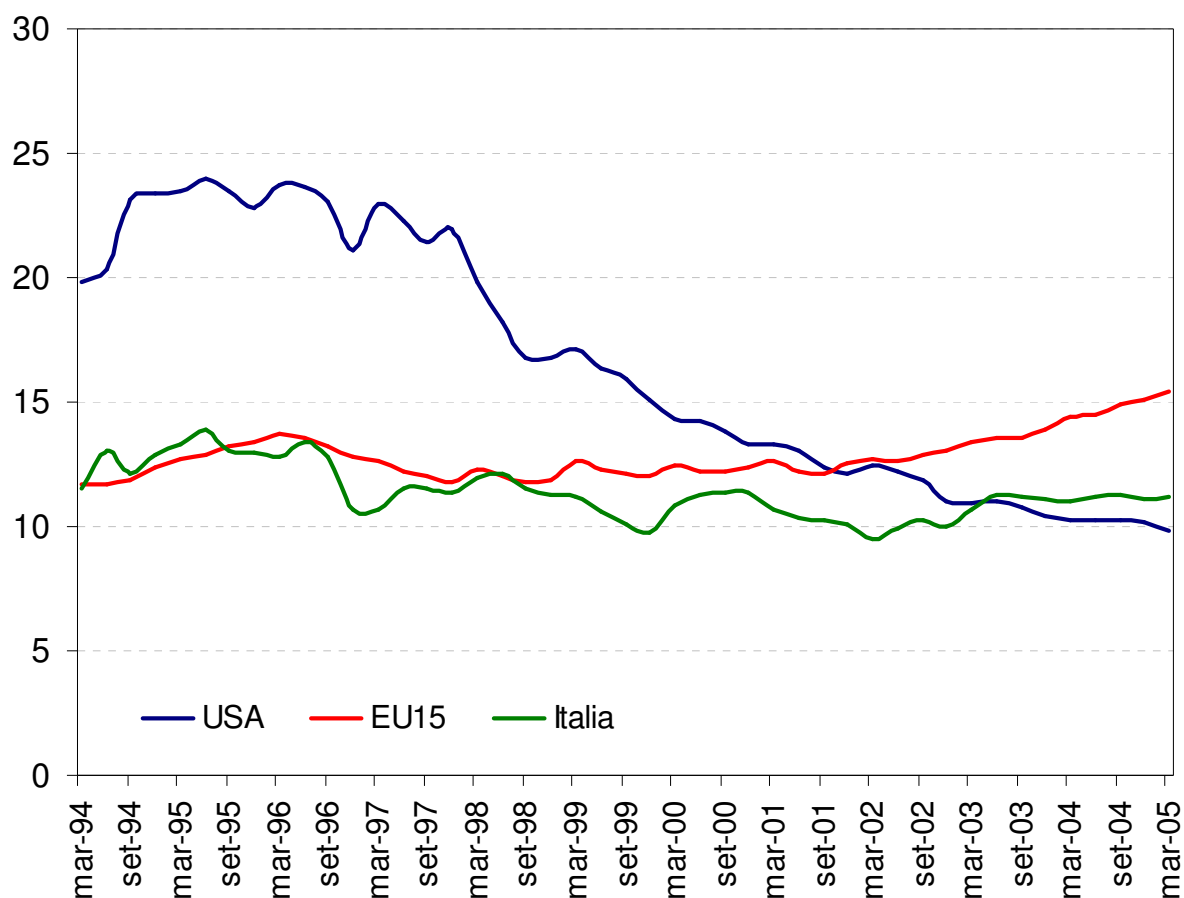


Figura 4.2. Quota dei prodotti orfani sul totale del mercato, unità



Le analisi di cui sopra appaiono in linea con i risultati di BCC Research sulla dimensione del mercato dei farmaci per malattie rare al 2006 e le stime di crescita futura (BCC, 2007).

Nel complesso, le malattie rare rappresentano una quota rilevante del mercato farmaceutico globale, pari a circa 9 percento. Tale percentuale è superiore per gli Stati Uniti (11 percento circa)¹¹⁸. Nel segmento delle malattie rare il 53 percento delle vendite è appannaggio dalle grandi imprese farmaceutiche, il 37 percento dalle imprese biotecnologiche e il 10 percento dalle piccole e medie imprese farmaceutiche. Si stima che tale segmento crescerà del 7% su base annua anche nel prossimo triennio con previsioni di crescita anche superiori per i farmaci biotecnologici che rappresentano ad oggi il 60% dei farmaci orfani in termini di vendite.

¹¹⁸ Secondo IMS Health il valore complessivo del mercato farmaceutico globale nel 2006 è pari a \$ 643 miliardi di cui \$290.1 miliardi negli Stati Uniti (fonte: <http://www.imshealth.com>).

Tabella 4.1. Il mercato dei farmaci rari: dimensione e previsioni di crescita

<i>Mercato di riferimento</i>	<i>Dimensione nel 2006 (Mld\$)</i>	<i>Crescita rispetto al 2005</i>	<i>Crescita prevista (CAGR 2006-11)</i>	<i>Dimensione stimata nel 2011</i>
<i>Globale (100%)</i>	58,7	+8	+7	81,8
<i>USA (55%)</i>	32,5	<i>n.d.</i>	+8	47,8
<i>Biologici (60%)</i>	35,3	+17	+9	53,4

Fonte: BCC (2007)

L'analisi fin qui condotta sulla dimensione e la crescita del mercato per le malattie rare rivela pertanto uno spazio di opportunità particolarmente interessante per operatori privati e pubblici anche in ragione dell'elevato numero di patologie rare di cui ad oggi non si dispone di conoscenze medico-scientifiche adeguate.

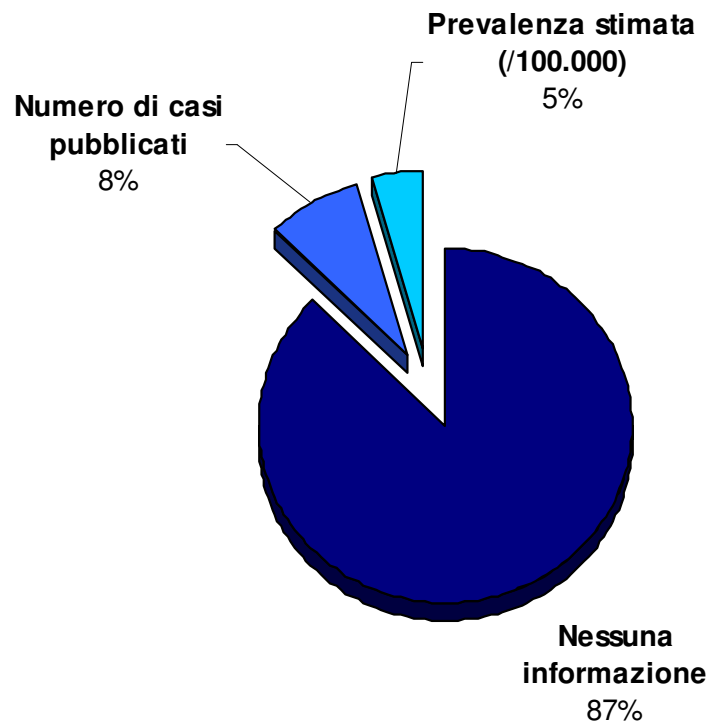
A fronte di questo spazio di opportunità occorre tuttavia rilevare che per molte malattie rare non si dispone di adeguate informazioni circa la loro prevalenza: le informazioni sono difficili da reperire e, laddove disponibili, spesso sono contraddittorie e scarsamente affidabili¹¹⁹. Ad oggi la codifica e la classificazione delle malattie rare varia nei diversi contesti istituzionali anche se, grazie allo sforzo congiunto di WHO, Rare Diseases Task Force (RDTF) e Orphanet nella prossima versione del sistema IDC (versione 11) sarà attribuito un codice specifico alle malattie rare ricorrenti, mentre le malattie ultra rare saranno ricomprese in una categoria residuale appositamente costituita ("other specific RD") consentendo la raccolta e la diffusione di dati epidemiologici globali da parte della WHO.

La Figura 4.3 riporta, in percentuale, il numero di malattie per cui si hanno informazioni relative alla diffusione della malattia. L'analisi mostra il livello limitato di informazione reperibile su incidenza/prevalenza delle malattie rare e si basa sull'associazione tra il numero delle malattie rare identificate negli Stati Uniti (*rarediseases.gov*) e in Europa (*orpha.net*) rispetto al numero di patologie di cui son noti i dati epidemiologici (Orphanet, 2008). Nella maggioranza dei casi (87 percento delle malattie monitorate) non si dispone di alcun tipo di informazione sull'incidenza/prevalenza della malattia,

¹¹⁹ Fonte: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases.pdf

nell'8 percento dei casi si hanno informazioni limitatamente al numero di casi/famiglie censiti e solo per il 5 percento delle malattie è stato possibile fornire una stima della prevalenza.

Figura 4.3. Malattie rare di cui si dispone di informazioni su prevalenza/incidenza

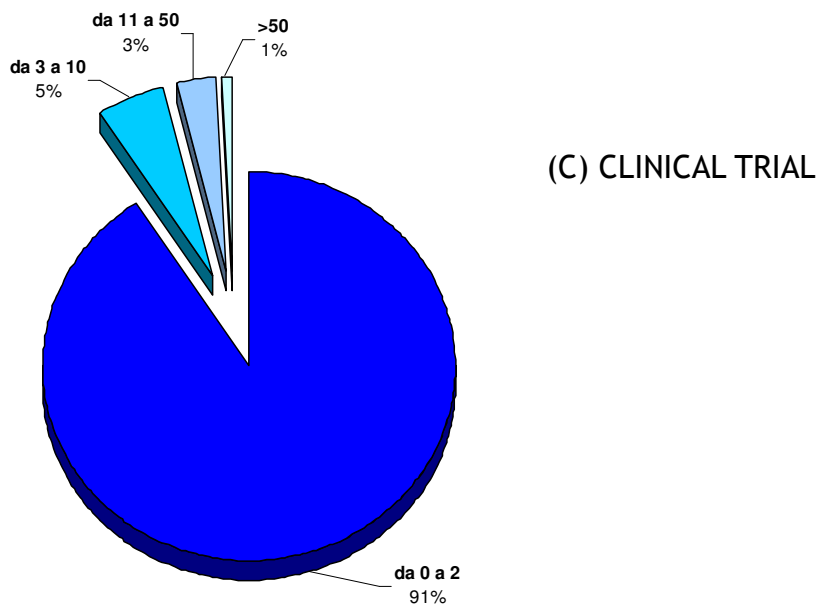
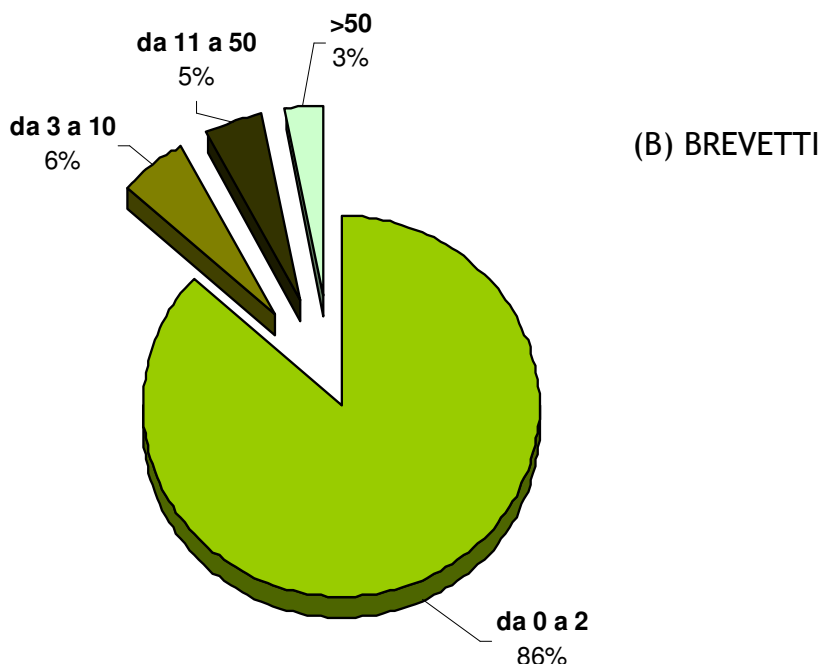
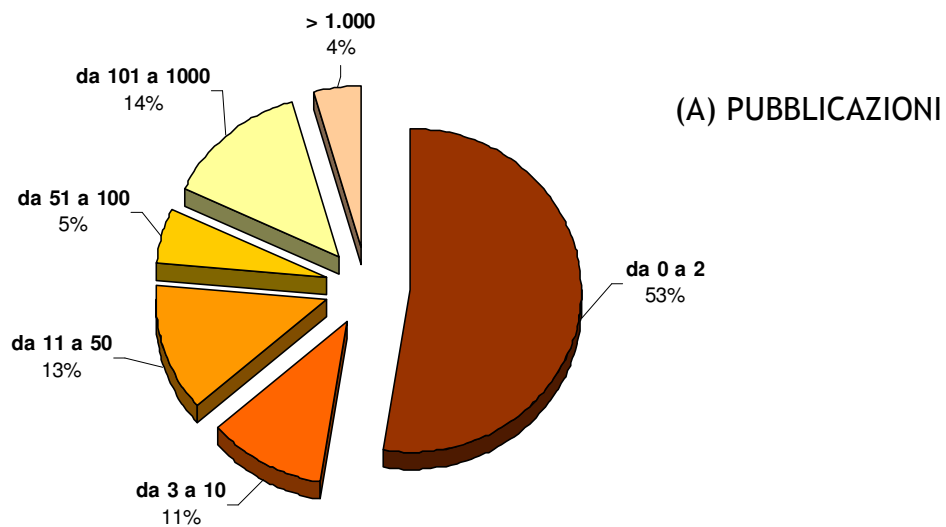


La Figura 4.4 riassume i dati sull'intensità di ricerca sulle malattie rare e riporta, in percentuale, il numero di malattie per cui si ha ricerca attiva in termini rispettivamente di:

- (a) pubblicazioni (fPubmed, 1984-2008);
- (b) brevetti (USPTO, EPO e WIPO, 1984-2008);
- (c) sperimentazioni cliniche (clinicaltrials.gov, 1984-2008).

La maggior parte delle malattie rare si connota per un livello insufficiente di ricerca e sviluppo: il 53 percento delle malattie ha un numero di pubblicazioni da 0 a 2, mentre solo il 36 percento risulta associata a più di dieci pubblicazioni. Sul versante brevettuale l'86 percento delle malattie è associata a un numero di brevetti da 0 a 2, mentre l'8 percento delle malattie ha oltre dieci brevetti. Il numero di trial clinici si restringe ulteriormente su di un sottoinsieme limitato di malattie: nel 91% dei casi non si supera le due sperimentazioni, mentre solo nel 4% si arriva a dieci. Si evidenzia dunque un largo insieme di patologie orfane e si nota come l'intensità di R&S decada rapidamente man mano che si passa dalla ricerca di base (pubblicazioni) all'applicazione clinica.

Figura 4.4.P ubblicazioni (A), brevetti (B), e sperimentazioni cliniche (C) per malattia



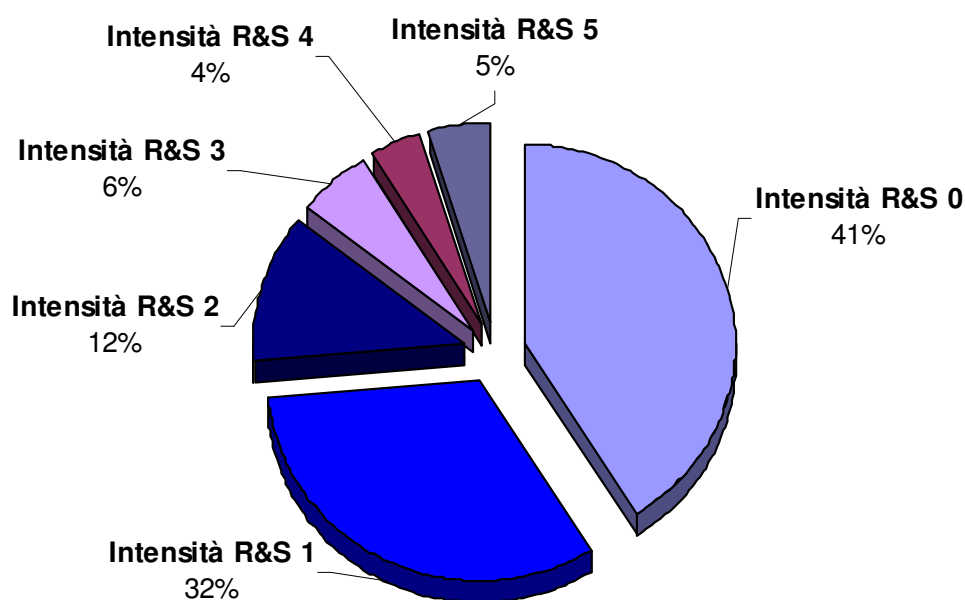
Volendo riassumere in un unico indicatore lo sforzo di ricerca diretto alle malattie rare monitorate che riassume le informazioni disponibili su (i) numero di pubblicazioni; (ii) numero di brevetti; e (iii) numero di trial clinici si è assegnato un punteggio da 0 a 5, secondo lo schema seguente:

- 0: il valore della misura è pari a 0
- 1: il valore della misura è inferiore al 20-esimo percentile¹²⁰
- 2: il valore della misura è compreso tra il 20-esimo e il 40-esimo percentile
- 3: il valore della misura è compreso tra il 40-esimo e il 60-esimo percentile
- 4: il valore della misura è compreso tra il 60-esimo e il 80-esimo percentile
- 5: il valore della misura è superiore all'80-esimo percentile.

A valori più alti del punteggio corrisponde una maggiore intensità di ricerca.

La Figura 4.5. riporta la distribuzione dell'intensità di ricerca in funzione del punteggio medio. Il 41 per cento delle malattie non ha né un brevetto, né una pubblicazione, né un trial clinico associato, mentre nel 32 per cento dei casi il punteggio medio è inferiore a uno. Livelli elevati di ricerca in tutte e tre le dimensioni (brevetti, pubblicazioni, sperimentazione clinica) si riscontrano solo nel 5 per cento dei casi.

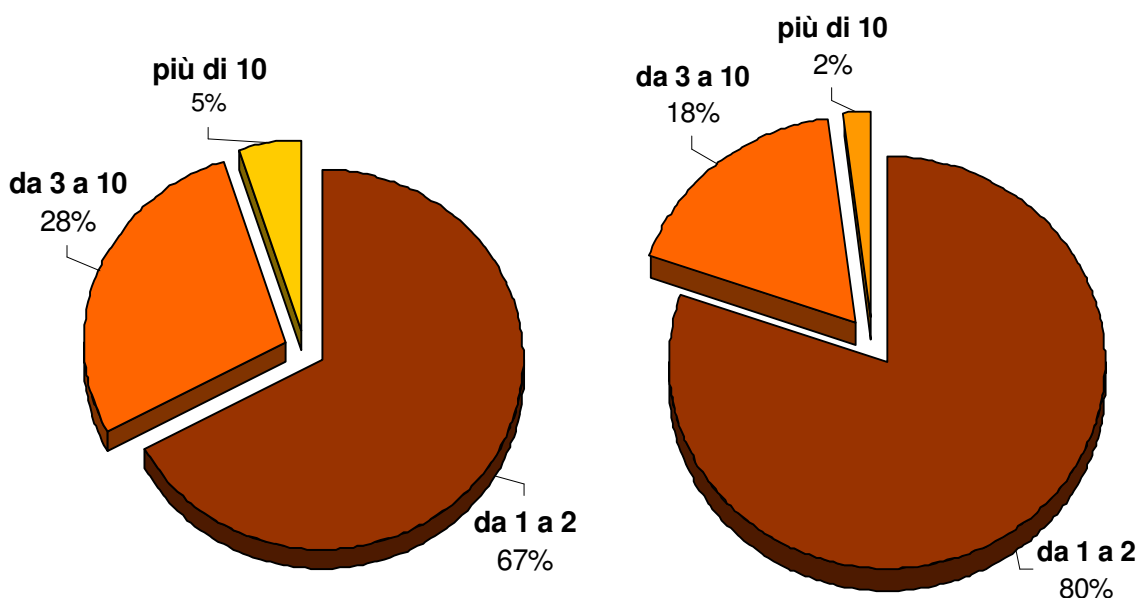
Figura 4.5. Intensità di ricerca sulle malattie rare (0 bassa, 5 elevata)



¹²⁰ I percentili sono calcolati sulla base delle sole osservazioni positive.

Se si guarda al numero di malattie per cui è disponibile almeno un farmaco, si nota come solo l'un percento delle malattie rare monitorate ha un farmaco disponibile in Europa, mentre nel caso degli USA tale percentuale sale al 3 percento. In entrambi i casi si evidenzia un vasto insieme di patologie per cui non è disponibile alcuna terapia farmacologica. Anche laddove disponibile, i trattamenti sono in numero limitato: nel caso Europeo, l'80 percento delle malattie ha solo uno o due farmaci disponibili, mentre nel caso degli USA tale percentuale scende al 67 percento (Figura 4.6). Nel complesso, si rileva un differenziale significativo in termini di trattamenti farmacologici disponibili tra Stati Uniti ed Europa che spiega la maggiore quota in volumi dei farmaci orfani negli Stati Uniti (Figura 4.2).

Figura 4.6. Numero di farmaci (EU/US) per malattia, malattie con almeno un farmaco disponibile



Per comprendere le ragioni della bassa intensità di ricerca sulle malattie rare e del persistente differenziale in termini di attivazione tra Europa e Stati Uniti analizziamo ora più da vicino i trials che hanno per oggetto una patologia rara o che fanno riferimento a tali patologie. L'analisi è condotta sul registro ClinicalTrials.gov delle sperimentazioni cliniche pubbliche e private condotte negli Stati Uniti e nel mondo.

La Tabella 4.2 riporta il numero di trial per tipologia di istituzione. Nel 20,4 percento dei casi il trial è condotto da un'impresa privata, mentre le università e gli ospedali hanno iniziato rispettivamente il 16,67 percento e il 15,62 percento delle sperimentazioni

cliniche monitorate. Le istituzioni pubbliche di ricerca nel complesso hanno avviato circa il 50 per cento delle sperimentazioni cliniche che fanno riferimento a malattie rare.

Tabella 4.2. Numero di clinical trials per istituzioni

Tipologia di sponsor	Numero	%
Impresa privata	449	20,39
Università	367	16,67
Ospedali	344	15,62
Centri pubblici di ricerca	211	9,58
Istituti di ricerca	163	7,40
Fondazioni	111	5,04
Altro	557	25,30

Fonte: nostre elaborazioni su clinicaltrial.gov

Se si distinguono i trial clinici in funzione del loro stato si nota come il 45,75 per cento dei trial monitorati è attivo e sta reclutando pazienti a testimonianza di una crescente attivazione nel tempo mentre il numero di trial terminati o sospesi è molto basso a riprova del minore tasso di fallimento di questi progetti rispetto a quelli condotti su patologie più diffuse.

Tabella 4.3. Stato delle sperimentazioni cliniche attive

Stato	Numero	%
<i>Recruiting</i>	3213	45.75
Attivo (non <i>recruiting</i>)	1420	20.22
In attesa di reclutare	263	3.74
Completati	1840	26.20
Terminato	178	2.53
Sospeso	55	0.78
Altro	54	0.77

Fonte: nostre elaborazioni su clinicaltrial.gov

Tabella 4.4. Localizzazione delle sperimentazioni cliniche

Paese	Numero	%
Stati Uniti	4366	43.25
Canada	520	5.15
Germania	447	4.43
Francia	379	3.75
Regno Unito	314	3.11
Italia	289	2.86
Australia	229	2.27
Olanda	207	2.05
Svizzera	167	1.65
Israele	164	1.62
Belgio	157	1.56
Spagna	154	1.53
Taiwan	154	1.53
Altro	2019	20.00
Non disponibile	528	5.23

Fonte: nostre elaborazioni su clinicaltrial.gov

La Tabella 4.4. riporta le sperimentazioni classificate in funzione del luogo in cui queste hanno luogo. Coerentemente con quanto detto sinora si nota come la maggior parte delle sperimentazioni venga effettuata negli Stati Uniti, mentre l'Italia si colloca al sesto posto dopo Canada, Germania, Francia e Regno Unito con una percentuale che risulta superiore rispetto all'incidenza media dei trial italiani sul totale dei trial contenuti nella banca dati ClinicalTrials.gov.

La Tabella 4.5 mostra le aree di applicazione delle sperimentazioni monitorate. Nel 50 per cento dei casi la sperimentazione riguarda lo sviluppo di un farmaco anche se sono numerosi i trial relativi a di procedure (24.95%), prodotti biologici (3.93%) e apparecchiature (3.26%). In un numero limitato di casi i trial riguardano lo sviluppo di comportamenti e integratori alimentari.

Tabella 4.5. Area di applicazione delle sperimentazioni

Tipologia	Numero	%
Farmaco	4.473	50,39
Procedura	2.215	24,95
Prodotto biologico	349	3,93
Apparecchiatura	289	3,26
Altro	220	2,48
Comportamentale	216	2,43
Integrazione alimentare	45	0,51
Non disponibile	1.070	12,05

Fonte: nostre elaborazioni su clinicaltrial.gov

Infine la Tabella 4.6. mostra la ripartizione dei trial per fasi di sviluppo confrontando i trial che contengono riferimenti alle malattie rare (ClinicalTrials.gov) con i dati forniti da Pharmaceutical Research and Manufacturers of America (PhRMA, 2007). In entrambi i casi la maggior parte dei trial si trova in fase II che, come si nota in Figura 1.1 è anche la fase con il tasso di fallimento più elevato e in forte crescita.

Tabella 4.6. Fase di sviluppo per le sperimentazioni cliniche

Fase di sviluppo	Fonte: ClinicalTrials.gov ^(a)		Fonte. PhRMA ^(b)	
	Numero	%	Numero	%
Fase 1	733	10.44	92	25.14
Fase 1/2	415	5.91	6	1.64
Fase 2	1993	28.38	142	38.80
Fase 2/3	202	2.88	3	0.82
Fase 3	1064	15.15	91	24.86
Fase 4	573	8.16	--	--
In sperimentazione clinica	--	--	7	1.91
Applicazione	--	--	25	6.83
Non disponibile	2043	29.09		

(b) Fonte: PhRMA (2007)

(a) Fonte: nostre elaborazioni su www.clinicaltrials.gov

Nel corso del tempo, i dati relativi alle designazioni orfane e ai farmaci autorizzati all'immissione in commercio si nota come negli Stati Uniti e in Europa mostrano un trend di forte crescita a partire dal 2000.

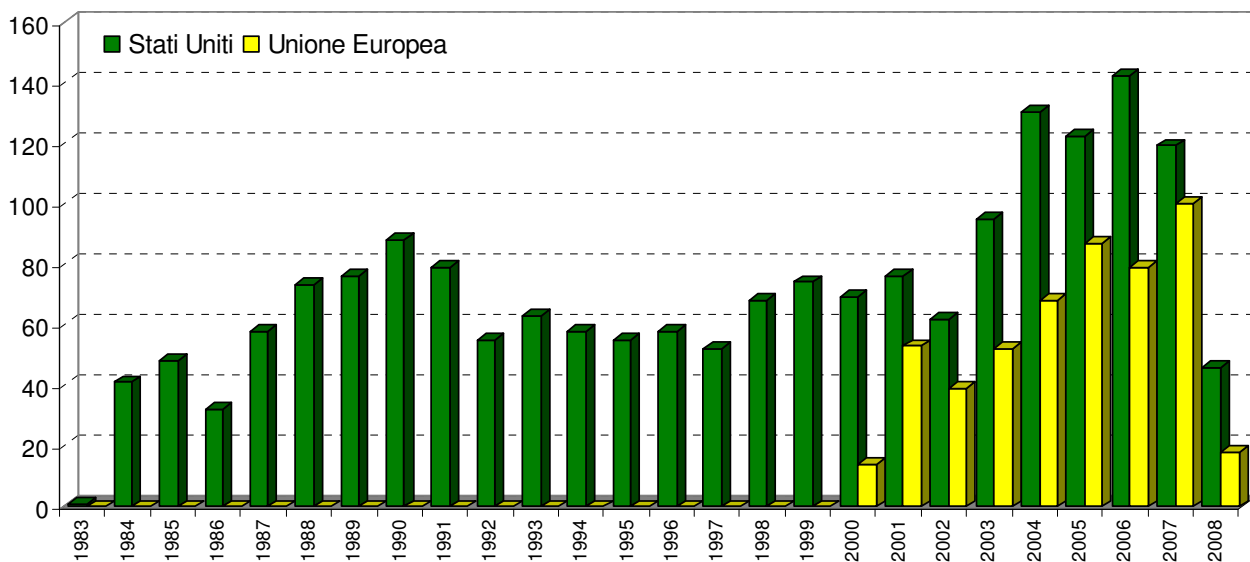
La Figura 4.6 riporta l'andamento dei farmaci designati orfani dall'anno di introduzione della legislazione sulle malattie rare.

La Figura 4.8 riporta invece il numero di farmaci approvati per il commercio in ogni anno.

Si evidenzia un differenziale significativo e costante in termini di numero di farmaci designati orfani e approvati in USA e in Europa (circa 6 a 1).

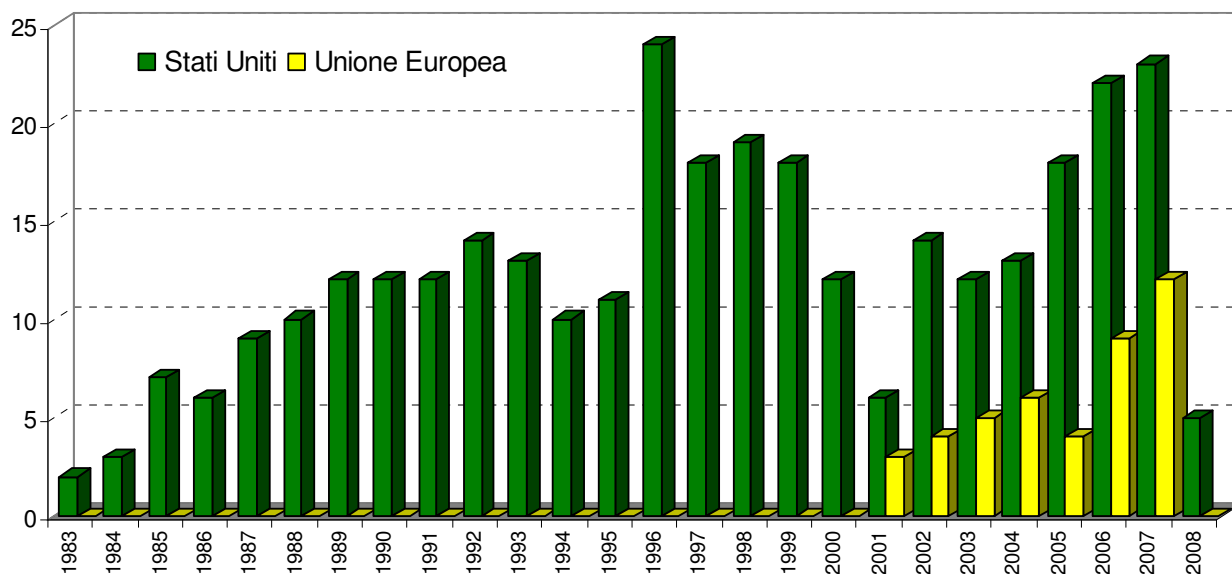
La legislazione europea sui farmaci orfani prevede, tra gli incentivi, l'accesso diretto alla procedura centralizzata per l'autorizzazione all'immissione in commercio. Tuttavia non esiste legislazione sull'*utilizzo* dei farmaci orfani all'interno dei singoli Stati Membri. Uno studio condotto sui primi cinque farmaci orfani che hanno ricevuto autorizzazione all'immissione in commercio da parte dell'*European Medicine Agency* mostra una forte variabilità tra paesi in termini di disponibilità.

Figura 4.7. Designazioni Orfane negli Stati Uniti e in Europa



Fonte: nostre elaborazioni su dati EMEA e FDA.

Figura 4.8. Farmaci designati orfani approvati per la commercializzazione negli Stati Uniti e in Europa



Fonte: nostre elaborazioni su dati EMEA e FDA.

La relazione tra prevalenza e intensità di ricerca

Nel primo capitolo si è discussa la relazione intercorrente tra diffusione di una data patologia e intensità di ricerca (β in Figura 1.2). Per ciascuna malattia rara monitorata cerchiamo ora di porre in relazione il livello di informazione esistente sulla prevalenza della malattia e l'intensità di ricerca ad essa associata, distinguendo tra malattie per cui non sono disponibili informazioni sulla prevalenza o incidenza (87%) da malattie per cui sono noti casi/famiglie (8%) fino a malattie per cui è stato possibile effettuare una stima sulla prevalenza (in numero di casi per 100.000 persone; corrispondenti al 5% delle malattie monitorate, cfr Figura 4.3).

Nel 41% delle malattie, non vi sono né pubblicazioni, né brevetti, né composti in sperimentazione clinica.

I grafici in Figura 4.9 distinguono l'intensità di ricerca associata all'insieme delle malattie, la cui distribuzione viene evidenziata utilizzando i *boxplot*, dalle malattie per cui è presente almeno un brevetto o una pubblicazione o un composto in sperimentazione clinica, rappresentate considerando la stima *kernel* della distribuzione dell'intensità di ricerca. In tutti i casi, per risolvere l'elevata asimmetria delle distribuzioni si considera il logaritmo dei valori (aumentati di uno in modo da includere

gli zeri nell'analisi)

Si noti come, in generale, livelli maggiori di brevetti/sperimentazioni/pubblicazioni sono associati a malattie per cui è stato possibile stimare la prevalenza, quindi per cui sono disponibili maggiori informazioni.

Se si guarda ai dati relativi alle pubblicazioni e alla sperimentazione clinica, le distribuzioni per i casi “no info” e “cases/fam” (ovvero nessuna informazione e malattie per cui è stato possibile misurare l'incidenza in termini di numero di casi) sono molto simili e testimoniano un livello di ricerca molto inferiore rispetto ai casi per cui è stato possibile ottenere una stima della prevalenza della malattia.

Nel caso dei brevetti invece, considerando i soli casi per cui si ha informazione circa l'esistenza di almeno un brevetto associato alla malattie, è rilevante anche il livello di ricerca per malattie per cui si ha informazioni esclusivamente su casi/famiglie.

Consideriamo ora le sole malattie per cui si dispone di informazioni su incidenza/prevalenza analizzando la relazione che intercorre tra la dimensione del mercato potenziale e l'intensità della ricerca. Il coefficiente di correlazione dei ranghi di Spearman evidenzia un'associazione positiva e statisticamente significativa (al 5%) tra la diffusione della malattia (rispettivamente il numero di casi e la prevalenza¹²¹) e la ricerca ad essa associata ad indicare che anche all'interno delle malattie rare, per malattie con prevalenza inferiore si ha una minore intensità in termini di ricerca (brevetti, pubblicazioni, sperimentazione clinica).

La relazione tra la dimensione del mercato e l'intensità di ricerca è rappresentata in Figura 4.10. A conferma della relazione positiva tra le due grandezze considerate, il coefficiente stimato di un modello di regressione lineare censurata in cui la variabile sull'asse delle y è considerata come variabile dipendente (sperimentazione clinica, pubblicazioni, brevetti) ed espressa come funzione lineare della variabile indipendente (sull'asse delle x: prevalenza o numero di casi/famiglie) è sempre statisticamente significativa. Sebbene debba essere interpretato con cautela, a causa della possibile presenza di variabili omesse, il coefficiente stimato fornisce informazioni circa l'elasticità β della “propensione alla ricerca” rispetto alla dimensione del mercato. La Tabella 7 riporta gli intervalli di confidenza dei coefficienti stimati.

¹²¹ In alcuni casi non si ha una stima puntuale della prevalenza o l'indicazione del numero preciso di casi/famiglie ma sono un'indicazione del tipo “<N” o “>N”. In questi casi il valore di N è considerato nelle analisi.

Figura 4.9. Distribuzione dell'intensità di ricerca in funzione del livello di informazione disponibile sull'intensità di ricerca

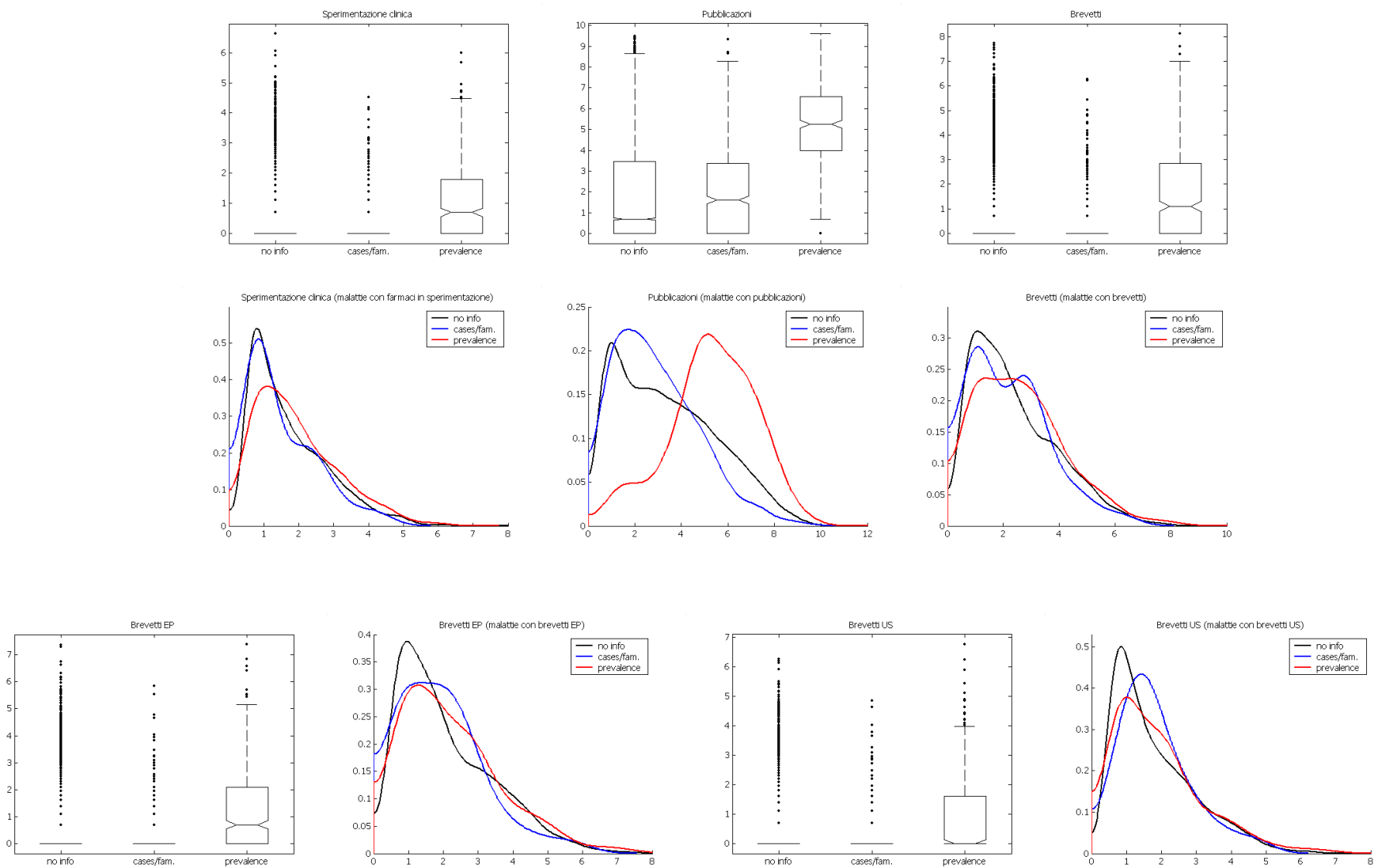


Figura 4.10. Relazione tra intensità di ricerca e dimensione del mercato

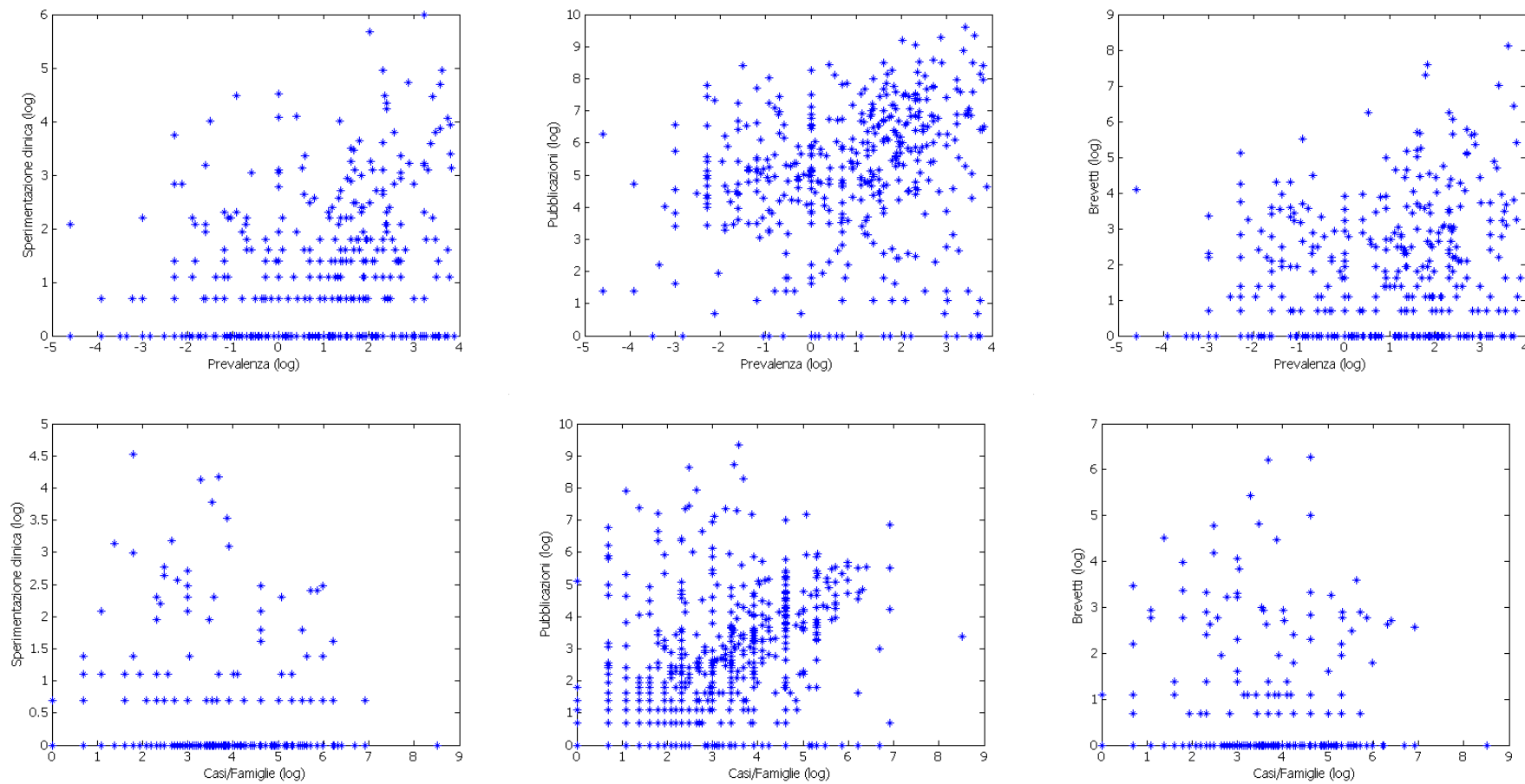
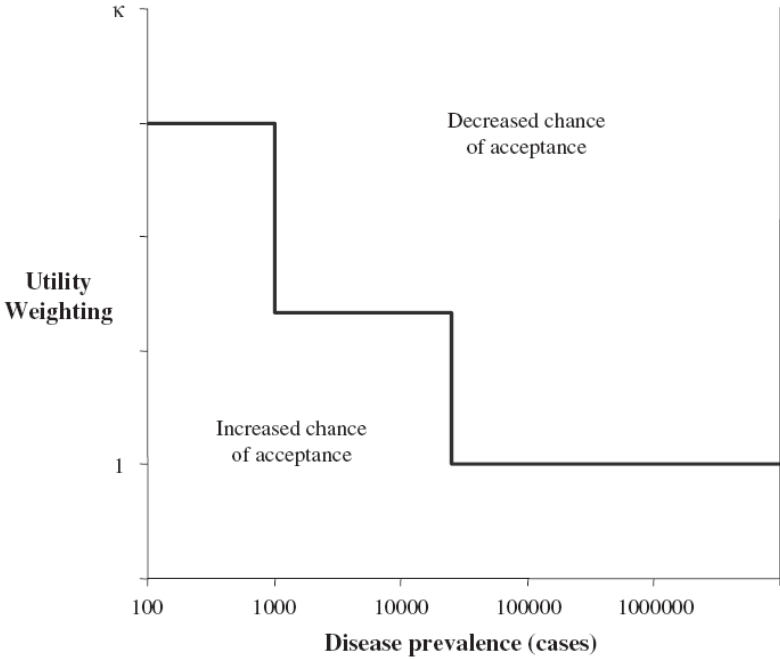


Tabella 4.7. Intervalli di confidenza al 95% del coefficiente β stimato della regressione Tobit di Y su X

Y \ X	X	
	<i>Prevalenza stimata</i>	<i>Casi/Famiglie</i>
<i>Sperimentazione clinica</i>	<i>0.1647-0.3897</i>	<i>0.2811-0.7173</i>
<i>Pubblicazioni</i>	<i>0.1368-0.3726</i>	<i>0.7650-0.9821</i>
<i>Brevetti</i>	<i>0.1301-0.4199</i>	<i>0.5510-1.1898</i>

La letteratura distingue tipicamente tra malattie orfane e ultra-orfane (prevalenza inferiore a un caso su 50.000). Malattie con una così bassa incidenza dovrebbero essere oggetto di speciali provvedimenti all'interno della legislazione per le malattie orfane. Hughes et al. (2005) valutano i pro e i contro di una tale iniziativa, evidenziano la difficoltà di valutare l'efficacia dei farmaci in questo caso. Il primo problema sorge nella raccolta dei pazienti per le sperimentazioni. Gli autori sottolineano inoltre il basso impatto che la rimborsabilità di cure per malattie ultra-orfane, anche ad altissimo costo, ha sulla spesa farmaceutica nel suo complesso, dato il limitato numero di pazienti con malattie estremamente rare e altamente debilitanti. In questo contesto può essere opportuno adottare una funzione di utilità pesata in modo inversamente proporzionale rispetto alla prevalenza della malattia, in modo da assegnare peso maggiore a malattie orfane e ultra-orfane.

Figura 4.11. Schema per l'assegnazione di pesi in funzione della prevalenza della malattia



Fonte: Hughes et al. (2005)

4.2. La ricerca italiana sulle malattie rare nel panorama internazionale

La ricerca biomedica in Italia: uno sguardo d'insieme

In questa sezione si guarda alle caratteristiche della ricerca biomedica italiana nel suo complesso. Ne emerge un quadro in cui l'Italia ha un indice di specializzazione relativa elevato sulle patologie rare, ma rivela forti carenze in termini di piattaforme di genetica avanzata. Se si considera che l'80 per cento delle malattie rare è di origine genetica, misure di sostegno ai farmaci orfani possono offrire l'occasione per il potenziamento delle piattaforme (post-)genomiche italiane.

I dati fin qui raccolti permettono di effettuare un'analisi di posizionamento della ricerca biomedica italiana nel panorama internazionale fondata su di una base documentale vasta ed aggiornata.

In questa sezione si concentra l'attenzione sulle pubblicazioni realizzate tra l'inizio del 2000 e il marzo 2006, in Italia e in altri cinque Paesi: Francia, Germania, Regno Unito e Stati Uniti d'America e Giappone.

La disponibilità di dati per l'Italia e per i maggiori Paesi Europei nonché per gli Stati Uniti, permette di inserire le analisi in una prospettiva internazionale e di valutare le dinamiche innovative registrate in Italia alla luce delle dinamiche che hanno caratterizzato i principali Paesi industrializzati.

Al fine di fornire un quadro preciso e dettagliato delle capacità scientifiche e tecnologiche del sistema di ricerca biomedico italiano, l'analisi ha preso in esame un insieme di indicatori mirati alla misurazione delle principali dinamiche del processo innovativo.

La lettura degli indicatori relativi a pubblicazioni e brevetti, calcolati sulle singole aree di ricerca e inseriti in un quadro coordinato e coerente, ha permesso di identificare le aree scientifico-tecnologiche di vantaggio comparato nella ricerca biofarmaceutica italiana.

Nell'analisi delle pubblicazioni (maggiormente rilevanti per lo studio della ricerca di base), tre sono le dimensioni che sono state considerate:

- 1) *Incidenza*: la quota percentuale della produzione italiana rispetto al totale delle pubblicazioni nei Paesi considerati, che misura lo sforzo relativo

dell'Italia negli ambiti di ricerca definiti sulla base di ciascun termine biomedico analizzato;

- 2) *Crescita*: la variazione della produzione scientifica dal 2001 ad oggi, sia in termini assoluti (considerando soltanto l'aumento del numero di pubblicazioni all'interno dell'area definita dal concetto biomedico), sia in termini relativi, ponendo a confronto l'incremento del numero di pubblicazioni di istituzioni situate in Italia, rispetto alla crescita globale.
- 3) *Specializzazione*: il grado di specializzazione relativa, che confronta la distribuzione delle pubblicazioni tra i vari concetti biomedici in Italia con la distribuzione osservata per tutti i paesi oggetto di analisi.

I risultati emersi dalle analisi di incidenza, specializzazione e crescita sono sintetizzati in forma grafica in una “mappa” che permette la valutazione delle caratteristiche del sistema Italia in ottica comparata.

Ad un primo livello di analisi, i risultati sono guidati dall'elevata incidenza della ricerca svolta da istituzioni situate negli Stati Uniti d'America che prevalgono nel confronto con gli altri paesi. Il modello statunitense può pertanto essere considerato a tutti gli effetti come un *benchmark* assoluto nella ricerca biomedica in termini di incidenza, crescita e diversificazione. Al fine di identificare modelli comparabili con il caso italiano sulle tre dimensioni oggetto di studio, in alcuni passaggi si può limitare l'analisi esclusivamente al confronto con i soli Paesi Europei che possono essere ragionevolmente presi a riferimento per la valutazione della produttività italiana.

La Figura 4.12 mostra la mappa relativa alle prime due dimensioni (crescita e incidenza). I quattro quadranti rappresentano altrettanti contesti competitivi:

- Primo quadrante (Q1): aree di ricerca fortemente dinamiche in cui l'Italia risulta essere competitiva su scala internazionale (ossia detiene una quota rilevante delle pubblicazioni);
- Secondo quadrante (Q2): aree di ricerca mature (a basso tasso di crescita) in cui l'Italia ha risultati competitivi su scala internazionale;
- Terzo quadrante (Q3): aree di ricerca mature (a basso tasso di crescita) in cui l'Italia occupa una posizione di *follower* su scala internazionale (ossia detiene una quota scarsamente significativa delle pubblicazioni);

- Quarto quadrante (Q4): aree di ricerca fortemente dinamiche in cui l'Italia occupa una posizione di *follower* su scala internazionale.

Mutuando la denominazione adottata nell'ambito dell'analisi strategica dall'ormai famosa matrice Boston Consulting Group (si veda Tabella 4.8), le aree del primo quadrante si prestano ad una strategia volta a incrementare le risorse stanziare dal settore pubblico e privato per la R&S e per la valorizzazione e la promozione dei risultati di eccellenza conseguiti; le aree nel secondo quadrante necessitano di una strategia di difesa del prestigio scientifico-tecnologico acquisito e di diffusione e trasferimento delle competenze maturate nel tessuto industriale; le aree del terzo quadrante si prestano ad una strategia di riorientamento delle risorse in programmi *mission-oriented*; infine le aree di cui al punto quattro necessitano di strategie di aperture a progetti di partnership con istituzioni estere e di selezione delle aree strategiche in cui convogliare le risorse residue per lo sviluppo della R&S biomedicale.

Al fine di garantire la leggibilità dei grafici, le mappe considerano solo il primo livello della classificazione gerarchica dei concetti biomedici fornita dalla *National Library of Medicine*, includendo aree di ricerca ampie come ad esempio malattie virali (C02), neoplasmi (C04), composti eterociclici (D03). Nonostante l'ampiezza del livello di analisi impiegato, le analisi consentono di valutare la posizione relativa della produzione italiana rispetto ai paesi considerati nel confronto, tracciando alcune caratteristiche del sistema di ricerca italiano che ne limitano la competitività su scala internazionale.

Per facilitare la comparazione dell'Italia con gli altri paesi considerati, sono inoltre riportate:

- sull'asse delle ordinate: la crescita media delle pubblicazioni in Italia (pari a 67,78%), la crescita media dei paesi europei considerati ponderata utilizzando il numero di pubblicazioni per paese (69,76%);
- sull'asse delle ascisse: l'incidenza delle pubblicazioni italiane sul totale, e l'incidenza media ponderata dei paesi europei considerati;

La colorazione identifica macro-aree diverse (si veda la legenda di Figura 18 per i dettagli), mentre la forma rivela se l'area sta crescendo ad un tasso superiore (triangolo rivolto verso l'alto) o inferiore (triangolo rivolto verso il basso) del tasso

medio. Infine la dimensione del triangolo indica il grado di specializzazione relativa dell'Italia in quella data area di ricerca. In Figura 18 è inoltre indicata la denominazione di alcune aree di particolare interesse.

Dall'analisi della Figura 18 si evince che l'Italia ha un numero elevato di pubblicazioni (rispetto al totale) in aree che stanno crescendo ad un tasso inferiore rispetto al tasso di crescita medio per la totalità dei paesi. Sono invece poche le aree di specializzazione italiana che stanno crescendo ad un tasso superiore alla media.

Premesso che rispetto alla media europea tutte le aree di competenza italiane si collocano nei quadranti 3 (*dogs*) e 4 (*question marks*) occorre rilevare che, laddove la comparazione venisse svolta prendendo a riferimento le competenze interne al sistema Italia, la ricerca farmacologica italiana si colloca nel quadrante I (*stars*) e meriterebbe di essere ulteriormente rafforzata e promossa, favorendo la collaborazione pubblico/privato in progetti *mission-oriented* per la valorizzazione delle competenze scientifico tecnologiche maturate, mentre in ambito europeo ricadrebbe nel quadrante 4 (*question marks*) e anche in questo contesto meriterebbe maggior sostegno in virtù del recente dinamismo. Nel secondo quadrante (*cows*) la maggior parte delle aree di competenza medica che pur avendo una forte incidenza (endocrinologia, oncologia, gastroenterologia e urologia in particolare) rivelano tassi di crescita contenuti. Infine occorre constatare l'assoluta debolezza delle competenze italiane nel settore della biologia molecolare e della (post-)genomica: i triangoli in nero, corrispondenti alle aree di competenza biologica, si dispongono nella fascia bassa del grafico. In particolare genomica e librerie geniche mostrano alcuni tra i valori più bassi in assoluto. La debolezza del sistema di ricerca italiano nelle bioscienze è preoccupante, specie se si raffronta la situazione italiana con quella degli altri partner europei. Ad esempio l'analisi del profilo di competenze francesi rivela una forte specializzazione in immunologia e genomica. Mentre il primo ambito di competenze ha un'origine storica antica risalente a Pasteur e rafforzata dalla ricerca di eccellenza svolta presso gli Istituti Superiori francesi (INSERM e CNRS in primis) la crescita del sistema genomico francese è frutto della politica oculata attuata già a partire dai primi anni Novanta attraverso l'azione di Généthon e la costituzione dei

Genopole¹²². Anche il settore biomedicale tedesco mostra segnali di fortissimo dinamismo che, facendo leva sulle competenze storiche nel settore cardiovascolare, chimico-farmaceutico e delle strumentazioni mediche sta sviluppando alcune punte di assoluta eccellenza in ambito biologico e in particolare nello studio dei biomateriali. La crescita del sistema tedesco è in gran parte da imputarsi al programma BioRegio (1995) e al programma genoma umano tedesco (1996) poi scaturito nella rete nazionale di ricerca sul genoma (2001) e dei Programmi BioProfile e BioChance (1999) di sostegno allo sviluppo del settore biotecnologico. Il sistema di ricerca inglese risulta essere dominante in Europa anche se il sistema tedesco è in rapida ascesa e rappresenta una seria minaccia competitiva alla leadership inglese. In questo scenario, la ricerca italiana può inserirsi se, e solo se, si procede ad una selezione oculata delle aree di finanziamento evitando di disperdere risorse pubbliche e private con criteri di distribuzione proporzionale tra le aree di ricerca su base storica.

¹²² www.genopole.org.

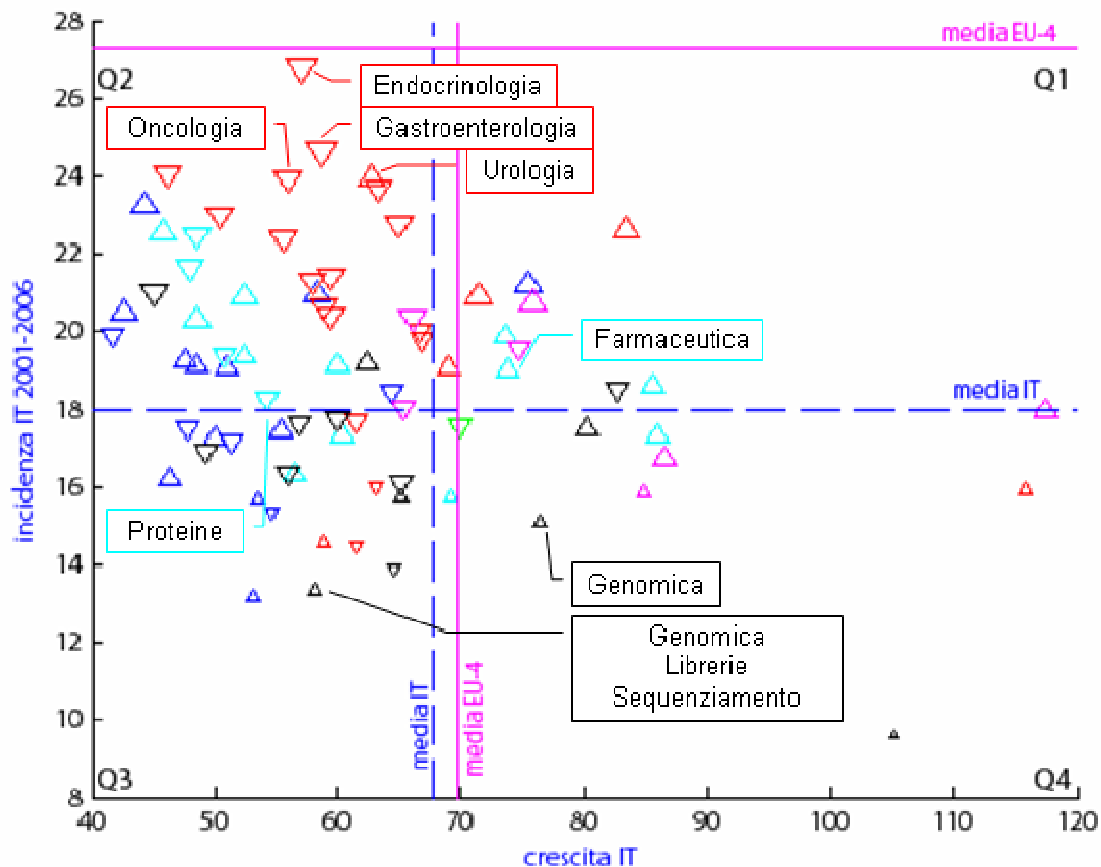
Figura 4.12. Analisi di posizionamento: crescita, incidenza e specializzazione



Tabella 4.8. Analisi del posizionamento delle aree di ricerca italiane nelle scienze della vita

Q1 - Stars	Q2 - Cows	Q3 - Dogs	Q4 - Question marks
<i>Alta crescita</i>	<i>Bassa crescita</i>	<i>Bassa Crescita</i>	<i>Alta crescita</i>
<i>Alta incidenza</i>	<i>Alta incidenza</i>	<i>Bassa Incidenza</i>	<i>Bassa incidenza</i>
<p><i>Strategia:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Investire in R&D pubblica e privata; • Promuovere il livello di eccellenza raggiunto dalle istituzioni italiane; • Rafforzare la collaborazione pubblico/privato in progetti mission-oriented per la valorizzazione delle competenze scientifico tecnologiche mature. 	<p><i>Strategia:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Difendere la reputazione e il prestigio scientifico - tecnologico; • Garantire la massima diffusione delle conoscenze mature; • Ricercare sviluppi applicati e potenziali ricadute nelle aree Q1/Q4 	<p><i>Strategia:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Disinvestire tranne che nel caso in cui tali aree risultino complementari allo sviluppo di ambiti tecnologici nelle aree Q1/Q4, in tal caso erogare solo finanziamenti mirati attraverso progetti mission oriented; • Adottare una visione di breve termine evitando di investire risorse in progetti rischiosi 	<p><i>Strategia:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Attrarre risorse e competenze dall'estero; • Inserirsi in progetti di collaborazione internazionali; • Selezionare alcuni progetti strategici su cui orientare selettivamente i finanziamenti alla ricerca.

Figura 4.13. La ricerca italiana in ambito europeo: incidenza, crescita e specializzazione delle pubblicazioni scientifiche nelle principali aree di R&S biomedicale, 2001-2006



Legenda colori: **ROSSO**: patologie; **FUCSIA**: strumentazioni e tecniche analitiche, diagnostiche e terapeutiche; **AZZURRO**: sostanze chimiche e farmaceutiche; **NERO**: scienze biologiche; **BLU**: anatomia; **VERDE**: scienze fisiche.

Fonte: Nostre elaborazioni su dati Pubmed/Medline

La ricerca biomedica in Italia: le malattie rare

Nell'ambito delle malattie rare la Tabella 4.9 riporta l'evoluzione del numero di brevetti relativi al settore della salute (farmaci; apparecchiature elettromedicali) e dei brevetti diretti a malattie rare. Il dato è riportato separatamente per Stati Uniti, Giappone e principali Paesi Europei. Si calcola inoltre all'interno di ogni paese, (i) la percentuale delle pubblicazioni per le malattie rare (colonna “%” ottenuta dal rapporto tra il totale dei brevetti diretti a malattie rare e il totale dei

brevetti farmaceutici/elettromedicali) e (ii) un indice di specializzazione, calcolato dal rapporto tra la quota per ciascun paese dei brevetti diretti a patologie rare e la quota dei brevetti farmaceutici/elettromedicali sul totale. Un indice maggiore di uno indica che lo sforzo all'interno del paese per le malattie rare è, in termini relativi, superiore rispetto allo sforzo sul totale dei brevetti farmaceutici.

La Tabella 4.10 presenta lo stesso dato calcolato sulla base del numero di pubblicazioni¹²³.

Tabella 4.9. Numero di brevetti (migliaia) scienze della vita e patologie rare

Paese	Brevetti farmaceutici/ elettromedicali				Brevetti malattie rare				%	Indice Spec.
	84-90	91-99	2000-07	totale	84-90	91-99	2000-07	totale		
Stati Uniti	30,2	110,6	338,9	479,7	0,5	4,0	4,0	8,4	1,76	0,8
Regno Unito	3,5	10,4	33,0	46,9	0,0	0,9	0,5	1,5	3,10	1,4
Italia	0,9	2,3	8,6	11,9	0,0	0,1	0,1	0,2	1,76	0,8
Francia	2,1	6,4	23,6	32,0	0,1	0,7	0,9	1,6	6,76	2,3
Germania	5,1	11,9	49,6	66,6	0,1	0,8	0,7	1,6	2,40	1,1
Giappone	6,5	15,1	51,1	72,7	0,2	1,3	0,7	2,2	2,99	1,4

Nota: I brevetti farmaceutici/elettromedicali includono i brevetti nelle classi IPC A61K, A61P, A61B, A61F, A61N, A61M.

Tabella 4.10. Numero di pubblicazioni (migliaia): totale e sulle malattie rare

Paese	Totale Pubblicazioni				Pubblicazioni malattie rare				%	Indice Spec.
	84-90	91-99	2000-08	totale	84-90	91-99	2000-08	totale		
Stati Uniti	141,9	843,6	1.440,5	2.426,0	9,4	61,0	105,1	175,5	7,23	0,9
Regno Unito	71,6	250,8	345,5	668,0	3,9	15,6	19,9	39,3	5,89	0,8
Italia	32,9	119,0	168,6	320,4	3,0	13,3	17,5	33,8	10,56	1,4
Francia	39,0	133,6	171,9	344,5	3,2	12,9	14,7	30,8	8,94	1,1
Germania	33,2	151,4	248,1	432,8	2,0	13,3	20,7	36,0	8,31	1,1
Giappone	59,6	246,1	317,1	622,8	5,4	25,5	28,6	59,5	9,55	1,2

¹²³ In appendice si riportano le prime 20 istituzioni che fanno ricerca sulle malattie rare sia in termini di brevetti che in termini di pubblicazioni, a livello globale e in Italia.

Nonostante l'elevato numero di brevetti e pubblicazioni in termini assoluti, gli Stati Uniti devolvono una quota piuttosto bassa dello sforzo di ricerca alle malattie rare (1,76 per cento nel caso dei brevetti e 7,23 per cento nel caso delle pubblicazioni): Tra i paesi Europei emerge il ruolo della Francia con un'elevata incidenza di ricerca nel campo della salute orientata alle malattie rare: 6,76 per cento nel caso dei brevetti e 8,94 per cento nel caso delle pubblicazioni. L'Italia mostra un profilo differenziato dal lato dei brevetti e delle pubblicazioni. Se si considera il dato relativo ai brevetti come caratterizzante la ricerca applicata e industriale e il dato relativo alle pubblicazioni come caratterizzante la ricerca di base e scientifica, il confronto delle due tabelle fornisce interessanti informazioni sul contesto italiano. In particolare, l'Italia risulta altamente orientata alle malattie rare dal lato della ricerca di base (le pubblicazioni dirette a malattie rare sono il 10,56 per cento sul totale delle pubblicazioni, con un indice di specializzazione pari a 1.4), mentre dal lato della ricerca industriale l'interesse per le malattie rare è molto minore (i brevetti relativi a malattie rare sono il 1,76 per cento del totale brevetti farmaceutici/elettromedicali con un indice di specializzazione inferiore a 1). Una politica orientata alla ricerca per le malattie rare potrebbe aumentare il livello di interazione tra il settore pubblico e il settore privato alla ricerca di opportunità di profitto. L'elevata specializzazione relativa italiana nella ricerca di base sulle malattie rare è frutto, almeno in parte, dall'azione della Fondazione Telethon (Pistoi, 2008).

A conferma di quanto detto finora, se si provvede a classificare le pubblicazioni utilizzando l'informazione sulla rivista in cui è apparso l'articolo scientifico, in base all'area scientifica e alla disciplina si evince come l'Italia difetti di competenze biologico-molecolari rispetto a Stati Uniti, Regno Unito e Francia in particolare (Tabella 4.11).

Tabella 4.11. Aree scientifiche relative a pubblicazioni per malattie rare

Area scientifica	IT	US	UK	FR	DE	JP
Scienze mediche	77%	68%	71%	73%	74%	77%
Bioscienze	19%	24%	24%	24%	22%	20%
Altro	4%	8%	5%	4%	4%	4%

Le pubblicazioni in ambito di scienze mediche, maggiormente legate alla sperimentazione clinica, sono superiori al 70 per cento delle pubblicazioni totali all'interno dei paesi Europei e del Giappone e pari al 68 per cento nel caso degli SI può concludere pertanto che la maggiore specializzazione relativa italiana nella ricerca di base sulle malattie rare sia di tipo clinico-medico e non è ad oggi debitamente sostenuta da competenze di base biologico molecolari.

Le discipline a più alta specializzazione e incidenza nell'ambito della ricerca italiana sulle malattie rare sono oncologia, ematologia, neurologia clinica, endocrinologia e metabolismo (tabella 4.12) mentre emergono come detto, ritardi in ambito genetico, biologico molecolare e cellulare, biochimico, pediatrico e della ricerca traslazionale.

Il dato è confermato se si analizzano il posizionamento italiano sulle singole patologie rare..

La Figura 4.15 prende in considerazione la relazione esistente tra le malattie rare. Attraverso tecniche di visualizzazione di rete la Figura rappresenta la relazione tra le singole malattie, dove si considerano in relazione tra loro malattie che co-occorrono all'interno di una stessa pubblicazione e la dimensione dei nodi è proporzionale alla proporzione di pubblicazioni italiane sul totale delle pubblicazioni relative alla malattia considerata.

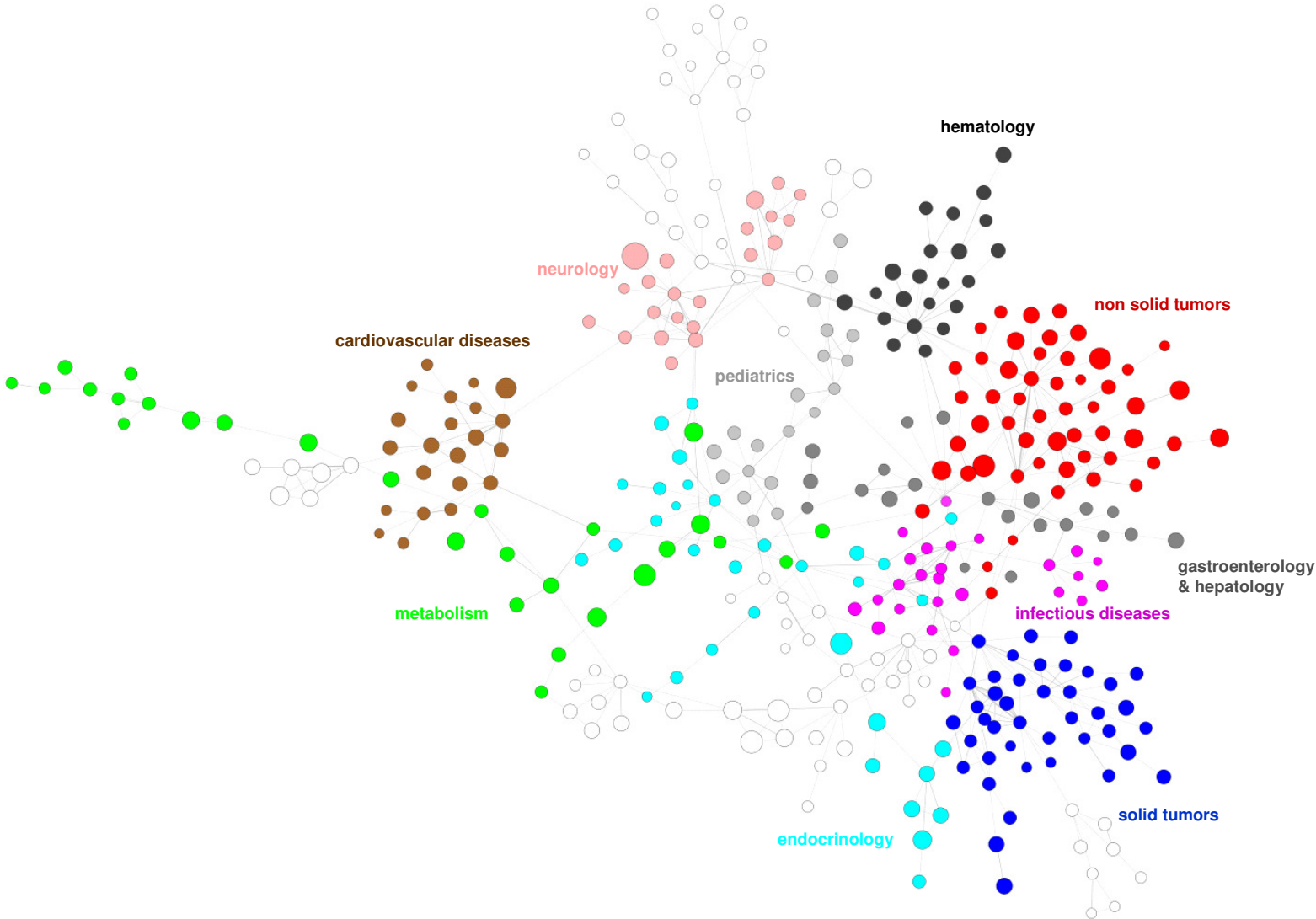
Il legame tra le malattie rare monitorate all'interno del database è prevalentemente di tipo terapeutico: la distanza dei nodi (malattie) all'interno del grafo è indicatore dell'intensità del loro legame, mentre la dimensione è proporzionale al rapporto tra le pubblicazioni in Italia sulle pubblicazioni totali per ciascuna malattia ¹²⁴. Tendono ad essere più vicine (maggiormente presenti contemporaneamente all'interno di una stessa pubblicazione) malattie all'interno di uno stesso raggruppamento terapeutico. Il dato è significativo poiché in Italia si ha un'elevata incidenza di pubblicazioni clinico/mediche. Si evidenziano le aree identificate in precedenza.

¹²⁴ Il grafo include le malattie con 0 pubblicazioni in Italia, ma con pubblicazioni in altri Paesi: la dimensione del nodo è minima in questo caso.

Tabella 4.12. Specializzazione disciplinare della ricerca italiana sulle malattie rare

Disciplina	IT	US	UK	FR	DE	JP	TOT
Oncologia	9,10%	7,01%	5,66%	6,01%	7,61%	8,01%	7,17%
Ematologia	7,35%	3,89%	4,22%	4,65%	4,83%	4,59%	4,47%
Neurologia clinica	6,52%	4,34%	5,50%	5,66%	6,02%	6,75%	5,27%
Endocrinologia e metabolismo	5,63%	2,42%	4,14%	3,51%	3,13%	3,37%	3,17%
Pediatria	5,23%	6,12%	5,59%	5,90%	6,34%	6,30%	6,02%
Neuroscienze	4,23%	3,74%	4,10%	3,61%	4,01%	4,98%	4,02%
Sistema cardiaco e cardiovascolare	4,22%	3,09%	2,80%	4,14%	4,43%	3,94%	3,50%
Genetica ed ereditarietà	3,94%	3,97%	5,14%	4,81%	4,07%	2,75%	3,99%
Chirurgia	3,90%	4,37%	4,10%	3,58%	4,60%	5,95%	4,49%
Immunologia	3,62%	3,79%	3,41%	3,32%	3,09%	2,79%	3,48%
Biochimica e biologia molecolare	3,22%	5,46%	4,60%	4,75%	4,22%	4,78%	4,90%
Farmacologia e farmacia	2,86%	2,30%	2,78%	2,55%	2,54%	3,20%	2,57%
Patologia	2,54%	2,75%	2,76%	2,63%	3,14%	3,75%	2,91%
Radiologia e medicina nucleare	2,30%	2,04%	1,76%	1,75%	2,47%	1,73%	2,01%
Urologia e nefrologia	2,25%	1,48%	1,53%	1,77%	2,14%	2,36%	1,77%
Biologia cellulare	2,10%	2,67%	2,49%	2,40%	2,58%	2,29%	2,52%
Gastroenterologia ed epatologia	2,05%	1,11%	1,70%	1,81%	1,76%	2,30%	1,54%
Medicina generale e interna	1,87%	3,10%	3,07%	5,04%	2,34%	2,12%	2,93%
Malattie vascolari periferiche	1,80%	1,15%	0,81%	2,62%	1,20%	2,09%	1,43%
Medicina, ricerca e sperimentaz.	1,70%	2,03%	1,71%	1,73%	1,95%	2,38%	1,99%

Figura 4.15. Network delle co-occorrenze, pubblicazioni sulle malattie rare



L'Italia risulta essere attiva su 3.182 malattie, distribuite in funzione del punteggio medio precedentemente calcolato sulla base dell'attività di ricerca in termini di pubblicazioni, brevetti, trial clinici come evidenziato in Tabella 4.13.

Dal confronto della distribuzione dei punteggi medi sul campione totale, si vede come l'Italia sia meno presente su malattie in cui si ha minore ricerca a livello globale, mentre risulta essere maggiormente attiva su malattie con punteggi medi alti.

La tabella 4.14 riporta i dati della fase di sviluppo clinico delle molecole designate orfane, sponsorizzate dalle imprese italiane.

La Figura 4.16 riporta invece il confronto con il profilo degli Stati Uniti con quello degli altri paesi considerati. Il grafico a radar evidenzia la distribuzione della percentuale di malattie con ricerca attiva in ogni paese in funzione del punteggio medio. Appare evidente la maggiore intensità di ricerca statunitense su patologie rare "di frontiera" sulle quali non si dispone ad oggi di adeguate competenze medico-scientifiche rispetto agli altri paesi follower. L'Italia al contrario mostra uno sbilanciamento rispetto al profilo medio su patologie rare più mature (Tabella 4.13).

Tabella 4.13. Intensità malattie con ricerca attiva¹²⁵

Punteggio medio	0-1	1-2	2-3	3-4	4-5
Malattie con ricerca attiva in Italia	900	949	521	357	455
% malattie con ricerca attiva in Italia	28,28	29,82	16,37	11,22	14,30
% sul totale malattie con ricerca attiva	55,10	20,44	9,82	6,48	8,17

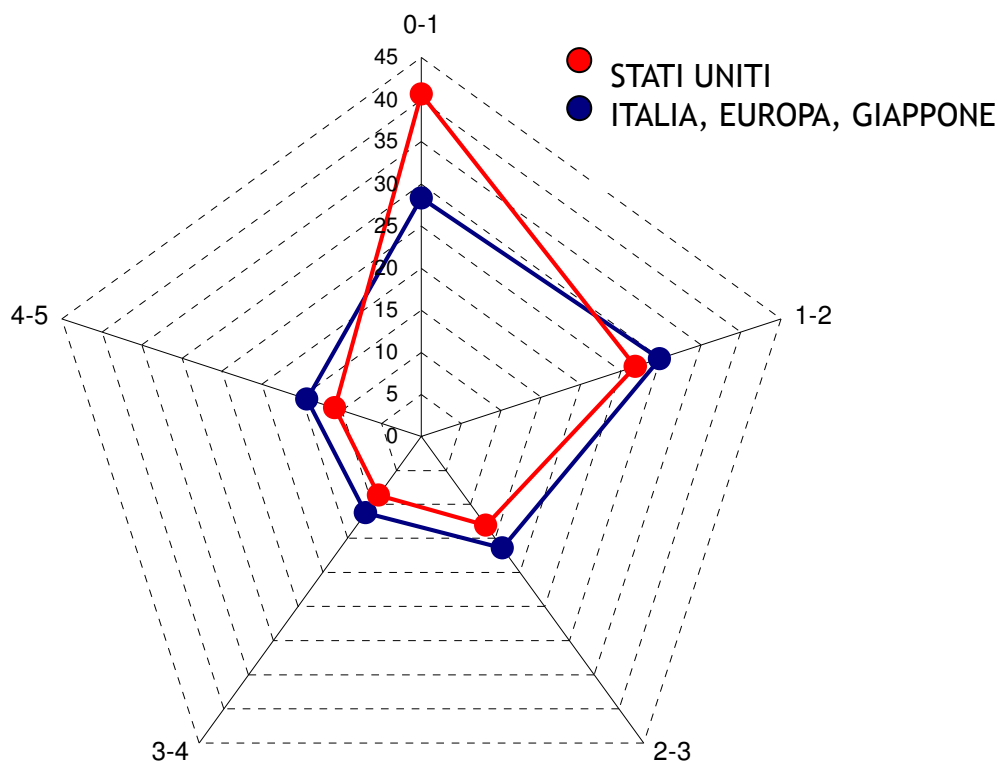
¹²⁵ Identificate sulla base del numero di pubblicazioni.

Tabella 4.14. Fase di sviluppo clinico delle molecole designate orfane

Product	Designated Orphan Indication	Sponsor	Designation date	Phase
8-cyclopentyl-1,3-dipropylxanthine	cystic fibrosis	SciClone Pharmaceuticals Italy S.r.l	30/01/2001	fase II
Ramoplanin	invasive infections due to Vancomycin Resistant Enterococci (VRE) in colonised patients deemed at risk of infection	Vicuron Pharmaceuticals Italy srl	15/02/2001	fase III
Repertaxin L-lysine salt	delayed graft function in organ transplant	Dompé s.p.a.	21/02/2001	fase I
Thymalfasin	hepatocellular carcinoma	SciClone Pharmaceuticals Italy S.r.l	30/07/2002	fase II
Caffeine citrate	primary apnoea of premature newborns	Chiesi Farmaceutici S.P.A.	17/02/2003	registrazione
Abagovomab	ovarian cancer	Menarini Ricerche S.p.A.	09/07/2003	fase II/III
H-Tyrosine-Glycine-Phenylalanine-Glycine-Glycine-OH	chronic idiopathic myelofibrosis	Abiogen Pharma S.p.A.	20/10/2003	clinica
Herpes simplex 1 virus-thymidine kinase and truncated low affinity nerve growth factor receptor transfected donor lymphocytes	adjunctive treatment in hematopoietic cell transplantation	MolMed SpA	20/10/2003	fase III
Defibrotide	hepatic veno-occlusive disease	Gentium S.p.A.	29/07/2004	fase III
Biotinylated anti-tenascin monoclonal antibody for use with 90-Yttrium	glioma	Sigma Tau Industrie Farmaceutiche Riunite S.p.A	20/10/2004	fase I

Prodotto	Indicazione orfana designata	Sponsor	Data designazione	Fase
Sabarubicin	small cell lung cancer	Menarini Ricerche S.p.A.	21/12/2004	fase II
Dexamethasone sodium phosphate encapsulated in human erythrocytes	cystic fibrosis	Sorin Group Italia S.r.l.	20/10/2004	fase I
Acetylcysteine	idiopathic pulmonary fibrosis	Zambon Group Spa	26/01/2005	fase IV
Sodium butyrate (rectal use)	radiation proctitis	Promefarm srl	27/05/2005	fase III
Nemorubicin hydrochloride	hepatocellular carcinoma	Nerviano Medical Sciences Srl	28/07/2005	fase I/II
Autologous CD34+ cells transfected with retroviral vector containing adenosine deaminase gene	severe combined immunodeficiency (SCID) due to ADA deficiency	Fondazione Telethon	26/08/2005	Pre-registrazione
Brostallicin	soft tissue sarcoma	Nerviano Medical Sciences	23/12/2005	Phase II
Thiotepa	conditioning treatment prior to haematopoietic progenitor cell transplantation	Adienne S.r.l.	29/01/2007	Registrazione
Autologous CD34+ cells transfected with lentiviral vector containing the human arylsulfatase A cDNA	metachromatic leukodystrophy	Fondazione Telethon	13/04/2007	fase I
Human plasminogen	ligneous conjunctivitis	Kedrion S.p.A.	03/08/2007	Discovery
Dihydroartemisinin, piperazine	malaria	Sigma Tau	03/08/2007	fase III
Polihexanide	acanthamoeba keratitis	S.I.F.I. Società Industria Farmaceutica Italiana	14/11/2007	Discovery

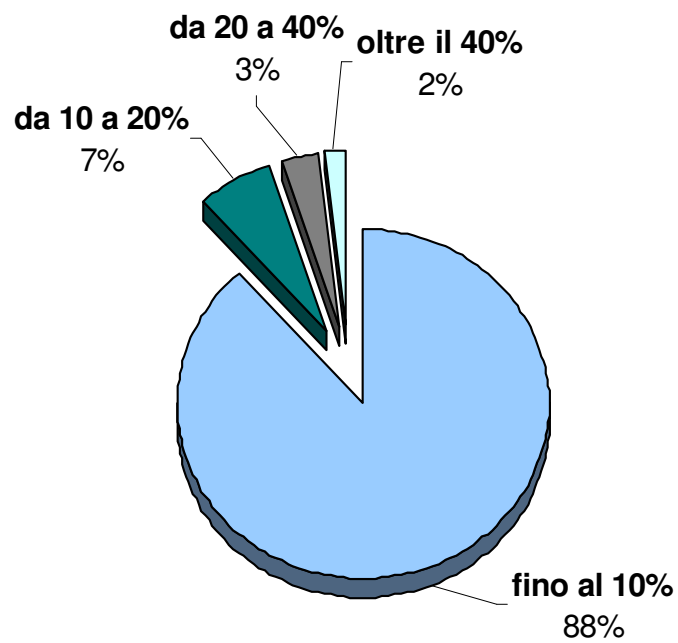
Figura 4.16. Distribuzione percentuale delle malattie con ricerca attiva negli Stati Uniti e negli altri paesi



Infine la Figura 4.17 riporta la distribuzione delle malattie in funzione della presenza italiana, calcolata come percentuale delle pubblicazioni italiane sul numero di pubblicazioni totali. Nel 88 per cento dei casi, la quota di pubblicazioni italiane sul totale è inferiore al 10 per cento. Esiste un insieme limitato di patologie in cui la presenza italiana è molto forte: nel 7 per cento delle patologie rare la quota italiana è compresa tra il 10 e il 20 per cento. Nel 3 per cento dei casi la quota di pubblicazioni italiane sul totale è compresa tra il 20 per cento e il 40 per cento, ed è superiore al 40 per cento nel 2 per cento dei casi. La lista delle malattie con incidenza superiore al 10% e con almeno 50 pubblicazioni italiane sul totale è riportata in Appendice A.5.¹²⁶

¹²⁶ La quota media delle pubblicazioni italiane sulle malattie rare rispetto alla somma dei paesi più sviluppati (USA, Regno Unito, Giappone, Francia, Germania e Italia) è del 9%. Si è scelto di riportare la lista delle pubblicazioni con un'incidenza superiore alla media in tabella A.5.

Figura 4.17. Quota delle pubblicazioni italiane sul totale delle pubblicazioni su malattie rare¹²⁷



L'attività di ricerca italiana sulle malattie rare si concentra sui poli di ricerca biomedica di Milano e Roma che da soli producono oltre il 40% delle pubblicazioni italiane.

¹²⁷ Solo malattie con almeno una pubblicazione italiana in pubmed (5.571).

4.3. Casi di eccellenza della ricerca biomedica italiana sulle malattie rare

Anche in Italia il settore sia accademico che industriale ha saputo distinguersi in termini di accresciuto *know how* scientifico e merito nello sviluppo di linee di ricerca e di sviluppo all'interno del comparto delle malattie rare. L'Italia offre al settore pubblico e privato una struttura organizzativa moderna che permette di facilitare i processi di medicina traslazionale: dal laboratorio al letto del paziente. Questo *know how* però non ha avuto la capacità di trasformarsi spesso in prodotti commerciali ad alto valore aggiunto a causa di una frammentazione locale e settoriale spesso dovuta a cause di natura diversa: legislativo, politico e regionale.

L'Italia non affronta così come in altri paesi, con una spesa elevata in R&S rispetto al PIL (GDP), il settore del R&S attraverso strumenti ed architetture organizzative oramai buona pratica e necessarie per programmi di integrazione fra pubblico e privato per forti ricadute socio-economiche: politiche e iniziative legislative volte a favorire la formazione di cluster di eccellenza sia fisici, cioè di cittadelle scientifiche a modello del CERBA, parchi scientifici o aree geografiche, che virtuali e quindi di azioni collaborative fra gruppi internazionalmente riconosciuti ed operanti in Italia che si uniscono nella ricerca e sviluppo di progetti innovativi mettendo in gioco le proprie competenze (expertise) e piattaforme tecnologiche.

Un altro aspetto è la frammentazione delle iniziative di finanziamento spesso scoordinate e diverse a seconda del tipo di ente erogante: nazionale, regionale, locale/provinciale o attraverso diversi ministeri od enti di ricerca senza alcun coordinamento all'interno di aree con medesime finalità. Inoltre va sottolineato l'incapacità del sistema di valutare, in base ad elementi meritocratici, l'output scientifico di centri ed università al fine di valorizzare gruppi e centri competitivi nel quadro internazionale che beneficerebbero invece di finanziamenti dedicati. La valutazione degli output scientifici si possono brevemente riassumere attraverso: numero di pubblicazioni e citazioni, *impact factor*, numero di brevetti e relative citazioni, numero di *deals* commerciali nel trasferimento tecnologico, numero di finanziamenti ricevuti a livello Europeo ed internazionale od attraverso fonti private.

A questo quadro va sottolineata la necessità di integrare le linee di ricerca e gli sforzi nel settore R&S biomedicale attraverso programmi collaborativi fra pubblico e privato od attraverso partenariati pubblico privati (PPP). L'iterazione fra pubblico e privato sta alla

base di scoperte tecnologiche innovative e di sviluppo di prodotti tecnologicamente avanzati e *state of the art* altrimenti difficili da generare in assenza di input creativi e flessibili da parte del mondo accademico e di ricerca pubblico e dell'esperienza industriale e di sviluppo commerciale propria del mondo privato e delle imprese del farmaco/Biotech o dei dispositivi biomedici.

Questo capitolo vuole affrontare due casi riconosciuti di linee investigative che si distinguono per un elevato vantaggio competitivo rispetto al quadro internazionale. Tali casi evidenziano elementi di spiccata innovazione necessari per la generazione di effetti *spillover* tecnologici e socio economici per lo sviluppo di mercati innovativi e tecnologici e dei servizi.

Emoglobinuria parossistica notturna

L'emoglobinuria parossistica notturna (*Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria*, PNH), nota anche come la sindrome di Marchiafava-Micheli dal nome dei ricercatori che per primi contribuirono all'identificazione di tale patologia, è un'anemia causata da un difetto di membrana degli eritrociti la cui rottura provoca emoglobinuria ed emoglobinemia. L'emoglobinuria parossistica notturna ha una prevalenza stimata nell'Unione Europea di 0,01 per 100.000 abitanti.

Il meccanismo di azione di PNH è dovuta ad una mutazione nel gene PIG-A¹²⁸ nel cromosoma X che affligge la struttura dei globuli rossi, globuli bianchi e delle piastrine. Questa mutazione va ad intaccare la capacità di produrre GPI anchor che protegge i globuli rossi, bianchi e le piastrine dalla distruzione con rilascio quindi di emoglobina che è responsabile della colorazione rossa nelle urine.

I sintomi clinici del PNH sono fondamentalmente: anemia emolitica acquisita; trombosi dell'arteria epatica, addominale, cerebrali e subdermale; deficienza ematopoietica (leggera o severa).

L'effetto più pericoloso e mortale è la trombosi che può portare a situazioni mortali a dolori addominali molto forti ed a un rigonfiamento del fegato questo a causa della mancanza di CD59¹²⁹ che induce l'aggregazione delle piastrine con effetti trombogenici elevati.

L'emoglobinuria parossistica notturna si classifica in tre tipologie: 1. classica, 2. nel quadro di un'altra specifica malattia da midollo spinale; 3. PNH subclinico in forme di anemia aplastica. E' disponibile un registro che racchiude i dati di malati affetti da PNH e disponibile su www.pnhregistry.org. Dal sito e dai dati epidemiologici raccolti in diversi centri internazionali si evince come il valore di sopravvivenza media sia di 10,3 anni con causa principale di morte dovuta a emorragia da trombosi o complicazioni da midollo spinale.

La PNH affligge sia uomini che donne con un'età che può andare dai 2-83 anni e comunemente affligge la popolazione adulta con età media al momento della diagnosi di 42 anni.

128 Fosfatidilinositolo glicano classe A.

129 CD59 o MRL: Membrane inhibitor of reactive lysis

Esperto internazionale e riconosciuto ematologo dalla comunità scientifica è il Prof. Lucio Luzzatto, direttore del centro IIT¹³⁰ a Firenze e cattedratico presso L'università di Firenze. Il Prof Luzzatto ha studiato ematologia a Pavia ed alla Columbia University, Professore all'Università di Ibadan (Nigeria, 64-74), direttore dell'istituto di genetica e biofisica a Napoli (CNR, 74-81) professore e direttore del dipartimento di ematologia all'università di Londra (81-93) professore e chairman fondatore del dipartimento di genetica umana al Memorial Sloan Kettering Cancer Center di New York e professore di genetica umana alla Cornell University Medical College New York. Dal 2000 al 2004 fu direttore scientifico dell'istituto nazionale per la ricerca sul cancro a Genova ed oggi direttore scientifico del ITT e professore di ematologia all'università di Firenze. E' autore di più di 300 pubblicazioni con collaborazioni internazionali con oltre 100 ricercatori di fama mondiale, editore di diverse riviste fra cui il Journal of Haematology and Oncology. Il Prof Luzzatto è un esperto mondiale per la malattia rara PNH ed autore di numerose pubblicazioni in questo settore che hanno segnato il corso della malattia incluso l'identificazione del gene PIG-A come gene responsabile della formazione della PNH a causa di numerose mutazioni somatiche puntuali del tipo frameshift¹³¹. Dal suo lavoro e ricerca in questo campo e dall'esperienza nel settore delle malattie del sangue è stato possibile avanzare linee di ricerca, basate appunto sul meccanismo di azione della PNH, che andassero ad interferire col processo di demolizione dei globuli rossi.

Dal giugno 2007 è disponibile un farmaco orfano per la cura del PNH, SOLIRIS¹³² (eculizumab) di Alexion Europe SAS (Alexion Pharmaceuticals Inc¹³³), designato orfano il 17/10/2003. Il farmaco è un anticorpo ricombinante monoclonale IgG_{2/4k} che si lega alla proteina complementare 5C inibendo quindi la formazione di C5a e C5b prevenendo quindi la generazione del complesso terminale C5b-9 responsabile della distruzione dei globuli rossi che riportano un difetto sulla proteina sita sulla membrana chiamata CD59 che di solito ferma il complemento nell'attaccare i globuli rossi. SOLIRIS può essere somministrato previa vaccinazione per il batterio Neisseria meningitidis (meningite) e solo a pazienti che hanno precedentemente ricevuto trasfusioni di sangue e che non siano allergiche a proteine di topo essendo l'anticorpo eculizumab umanizzato ricombinante. Il prodotto, essendo un anticorpo monoclonale e quindi costituito esclusivamente da ammino acidi disponibili nell'essere umano, non pone problemi di metabolismo in quanto catabolizzati da enzimi lisosomi in piccoli peptidi e amminoacidi.

130 www.itt.it

131 Blood. 1995 Dec 15;86(12):4650-5.

132 www.eudrapharm.eu

133 www.alexionpharm.com

L'efficacia e la sicurezza di SOLIRIS su pazienti PNH con emolisi è stata determinata in studi osservazionali clinici a 26 settimane randomizzati doppio cieco con controllo placebo (TRIUMPH). I pazienti PNH sono stati anche somministrati con SOLIRIS in uno studio a singolo braccio per 52 settimane (SHEPHERD). Il Prof. Luzzatto ha preso parte come sperimentatore in entrambi gli studi¹³⁴ assieme ad *altri* ricercatori presso centri medici ed ospedalieri quali: Napoli (Federico II), Vicenza (S. Bartolo), Milano (Ospedale Maggiore), Homburg/Saar, Essen, Bethesda, Londra, Melbourne, Parigi.

In Figura 4.18 è riprodotta la rete di collaborazioni fra ricercatori e loro affiliazioni (centri di ricerca ed istituti clinici ospedalieri). Ogni nodo quadrato rappresenta un ricercatore mentre ai nodi triangolari corrisponde il centro a cui il ricercatore è affiliato. Nella rete sono messe in evidenza (nodi gialli) I ricercatori più centrali in termini di numero di collaborazioni. In verde in vece sono rappresentati I centri maggiormente centrali, in termini di collaborazioni, nelle attività di ricerca sulla PNH. In tabella 21 vengono riportati anche I valori di *betweenness* dei ricercatori evidenziati nella rete. Il valore di *Betweenness* rappresenta la capacità di quel ricercatore di diffondere conoscenza all'interno della rete, è un parametro che permette di capire quantitativamente l'influenza di un ricercatore all'interno della propria comunità scientifica per una specifica area terapeutica o malattia.

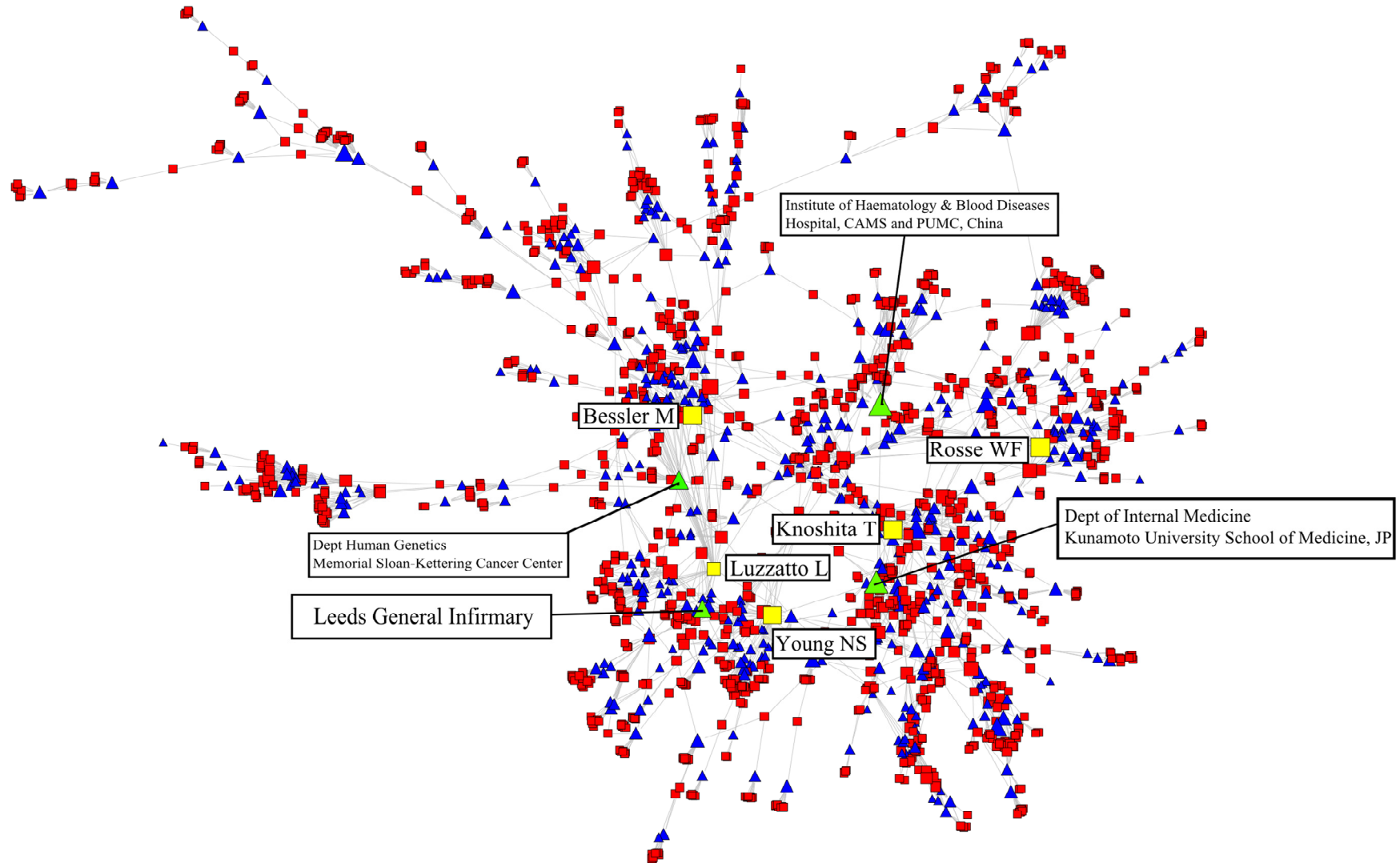
Tabella 4.15. Centralità e prestigio nella comunità scientifica dei ricercatori attivi su PNH

Autore	Centralità/IF*	Autore	Betweenness
Kinoshita T	158/450,15	Luzzatto L	252475
Young NS	135/256,67	Kinoshita T	192879
Luzzatto L	127/362,56	Young NS	110794

* IF=somma impact factor articoli pubblicati

Fonte: nostre elaborazioni su PubMed/Medline

Figura 4.18. Rete di collaborazione fra autori e Istituti/centri di ricerca attivi su PNH, 1984-2008



Fonte: ricerca di Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria o PNH su PubMed/Medline

Tabella 4.16. I principali ricercatori su PNH

Nome	Intensità	Centralità	Data inizio	Impact factor	N. Pubblicaz.
Kinoshita T	323	158	1985	450,15	55
Rosse WF	145	91	1984	432,72	48
Luzzatto L	242	127	1984	362,56	49
Bessler M	187	100	1991	310,29	40
Hillmen P	205	107	1992	284,82	39
Young NS	243	135	1985	256,67	41
Takeda J	152	66	1992	231,63	26
Nakakuma H	223	61	1990	198,83	38
Medof ME	121	68	1985	193,67	25
Parker CJ	97	62	1984	190,38	28
Kitani T	116	50	1988	160,61	20
Maciejewski JP	120	72	1996	139,82	25
Ware RE	101	58	1991	136,50	20
Brodsky RA	109	62	1995	129,40	24
Nishimura J	129	77	1992	124,45	19
Ueda E	107	56	1988	117,36	16
Inoue N	106	54	1993	110,14	15
Schubert J	138	79	1990	97,61	23
Shichishima T	184	80	1984	87,43	38
Rother RP	94	47	1994	86,04	12
Schmidt RE	90	54	1990	82,99	20
Notaro R	99	60	2000	82,79	12
Murakami Y	64	47	1999	73,82	7
Socié G	119	85	1995	73,78	15
Schrezenmeier H	109	78	1995	66,05	12
Marsh JC	76	49	1993	63,45	14
Risitano AM	93	46	2002	58,98	12
Machii T	93	54	1996	52,34	9
Abe T	101	67	1985	45,55	21
Tichelli A	97	51	1986	32,86	15
Takahashi Y	66	49	1993	13,39	6

Mesotelioma: l'esperienza MOLMED

Molmed¹³⁵ nasce nel 1996 come joint venture tra Boeringher Mannheim e Science Park Raf¹³⁶. Successivamente il fondo di Venture Capital EDC acquisisce la quota di BM (Roche) permettendo lo sviluppo dell'azienda attraverso tre linee direttrici: 1. reclutamento di personale altamente qualificato; 2. Costruzione portafoglio prodotti attraverso progetti di R&S interna e accordi di licenza; 3. Acquisizione della società di ricerca Genera SpA. Il fondo venture (Fininvest Spa, H-Equity sarl SICAR e Delfin sarl) è entrato nel 2004 con un aumento di capitale di €20mln ed un successivo aumento di capitale di €16 mln sottoscritto per il 50% nel 2005 e 50% nel 2006. A fine novembre 2007 Molmed presenta domanda di ammissione alla quotazione alla borsa di Milano, debuttando il 5 Marzo 2008. A fine 2007 Molmed si presentava con uno staff di 67 persone e 25 collaboratori/consulenti e ricavi annui da servizi GMP, finanziamento di ricerca e diritti brevettuali di circa €3,8 mln e perdite per €12,7 mln.

Molmed è una società di biotecnologie mediche focalizzata su ricerca, sviluppo e validazione clinica di terapie innovative per la cura del cancro. L'approccio di Molmed è basato su una strategia integrata in grado di fornire da un lato farmaci mirati per la riduzione della massa tumorale nella fase acuta e dall'altro sviluppare terapie altamente selettive per l'eliminazione della patologia residua. Ad oggi Molmed ha coperto 52 famiglie di brevetto costituite da 184 brevetti concessi e 158 domande di brevetto.

Molmed ha sede a Milano all'interno del parco scientifico biomedico San Raffaele che include anche l'istituto scientifico e quello ospedaliero oltre ad una dozzina di imprese biotecnologiche altamente innovative. La possibilità di attingere a tecnologie e risorse umane altamente qualificate nel settore accademico ed ospedaliero/clinico offre a Molmed il vantaggio traslazionale per velocizzare il processo *from bench to bed* oggi un imperativo per una società biotech di successo.

I prodotti attualmente in pipeline (tabella 22) sono suddivisi in 4 aree: terapia cellulare; Programma VTA (vasi tumorali); Vaccino terapeutico antitumorale; terapia genica dell'AIDS.

135 www.molmed.com

136 Parco Biomedico San Raffaele, www.spr.it.

Tabella 4.17. I progetti di R&S di Molmed

Prodotto	Indicazione	Fase
TK	Leucemia mieloide acuta	Fase III (UE), Fase I (US)
Arenegyr (NGR-TNF α), Monoterapia	Tumori solidi MTD	Fase I
	Tumori solidi bassa dose	Fase I (completato)
	Carcinoma del Colon Retto	Fase II
	Microcitoma (SCLC)	Fase II
	Epatocarcinoma	Fase II
	Mesotelioma	Fase II (orphan designation, Aprile 2008)
Combin. con doxorubicina	Carcinoma della Prostata	Fase II (pianificato)
	Tumori solidi	Fase I (completato)
	Carcinoma dell'ovaio	Fase II (approvato)
Combin. Con cisplatino	Sarcoma	Fase II (approvato)
	Tumori solidi	Fase I
Combin con Xelox	Carcinoma del Colon Retto	Fase II (pianificato)
NGR-IFN γ	Tumori solidi	preclinica
NGR-IL12	Tumori solidi	discovery
M3TK	Melanoma (vaccino)	Fase II
MM-F12	AIDS	discovery

Fonte: molmed, 2008

Il 29 Maggio 2008, Molmed presenta al convegno annuale ASCO dati chiave preliminari per due studi clinici di fase II, tuttora in corso , per il farmaco anti-tumorale ARENEGYR (NGR-TNF α) in pazienti affetti da mesotelioma pleurico maligno (MPM) pre-trattati con chemioterapia ed in pazienti affetti da carcinoma del colon-retto (CRC) pesantemente pre-trattati. I trial clinici presentano dati incoraggianti legati ai tassi di sopravvivenza (endpoint clinico) con prove di beneficio clinico sostanziale in termini di controllo prolungato della malattia oltre ad un favorevole profilo di tossicità.

Lo studio clinico sul MPM è uno studio multicentrico a singolo braccio con ARENEGYR impiegato come seconda linea terapeutica in pazienti pre-trattati con chemioterapia (53 pazienti reclutati sino ad oggi). I dati presentano un miglioramento della sopravvivenza complessiva ed una sopravvivenza senza progressione di malattia quasi raddoppiata rispetto ai dati relativi alla miglior cura di supporto disponibile in letteratura. ARENEGYR il 9 Aprile 2008 ha ottenuto designazione orfana dal COMP di EMEA per il trattamento del

mesotelioma maligno.

Il mesotelioma pleurico maligno, di cui la rete collaborativa a livello internazionale è disponibile in figura 6, cresce all'interno della cavità toracica e talora coinvolge anche i polmoni. Il processo di metastatizzazione può interessare molti organi, compreso il cervello, e localizzazioni metastatiche sono già presenti al momento della diagnosi in un'elevata percentuale di casi. La crescita del tumore, prima della comparsa dei sintomi, è generalmente lenta e le prime manifestazioni della sua presenza sono alquanto aspecifiche. Il sintomo più comune del mesotelioma pleurico maligno è rappresentato da dolore persistente riferibile a livello toracico. Spesso il MPM è associato a patologie derivanti dalla respirazione di polveri di amianto e nei pazienti affetti da mesotelioma pleurico maligno il tempo di sopravvivenza medio è di 17 mesi a partire dalla comparsa dei sintomi. La sopravvivenza a 3 anni è di circa il 10%, quella a 5 anni è pari al 5% (se si osservano 100 pazienti cui è stato diagnosticato un mesotelioma pleurico in un dato momento, a distanza di 5 anni solo 10 di essi saranno ancora vivi, e tale numero è destinato a scendere a 5 dopo un periodo di 5 anni).

L'ARENEGYR (NGR-TNF α) è un agente mirato ai vasi tumorali (*Vascular Targeting Agent*, VTA) per il trattamento dei tumori solidi con proprietà uniche di attività sui vasi sanguigni tumorali di nuova formazione. Il farmaco ricade fra quelli di natura biologica in quanto ARENEGYR è una proteina ricombinante di fusione che sfrutta le proprietà di indirizzamento ai vasi tumorali di un peptide (NGR) che lega selettivamente il recettore CD13 aminopeptidasi N(CD13/APN), presente solamente sulle cellule endoteliali dei vasi sanguigni tumorali neoformati. La combinazione di questo peptide con la citochina umana TNF α genera una nuova molecola con proprietà uniche, poiché il farmaco si localizzerà solamente nelle zone colpite da tumore e specificatamente da nuovi vasi sanguigni a differenza di trattamenti radioterapici e chemioterapici ove tutto il sistema è colpito indifferentemente con notevoli controindicazioni di varia natura talvolta anche mortali (insufficienza renale e respiratoria).

Un meccanismo di azione simile è stato ideato per lo stesso tumore da Philogen¹³⁷, società di biotecnologie situata a Siena e con un forte legame con il centro di ricerca del ETH di Zurigo nel quale uno dei fondatori, Dario Neri, insegna come professore di Scienze farmaceutiche. Philogen ha ideato un anticorpo monoclonale umano L19 specifico per il dominio EDB della fibronectina, un marker dell'angiogenesi. È stato dimostrato che l'anticorpo L19 è altamente efficiente nel colpire le strutture neo-

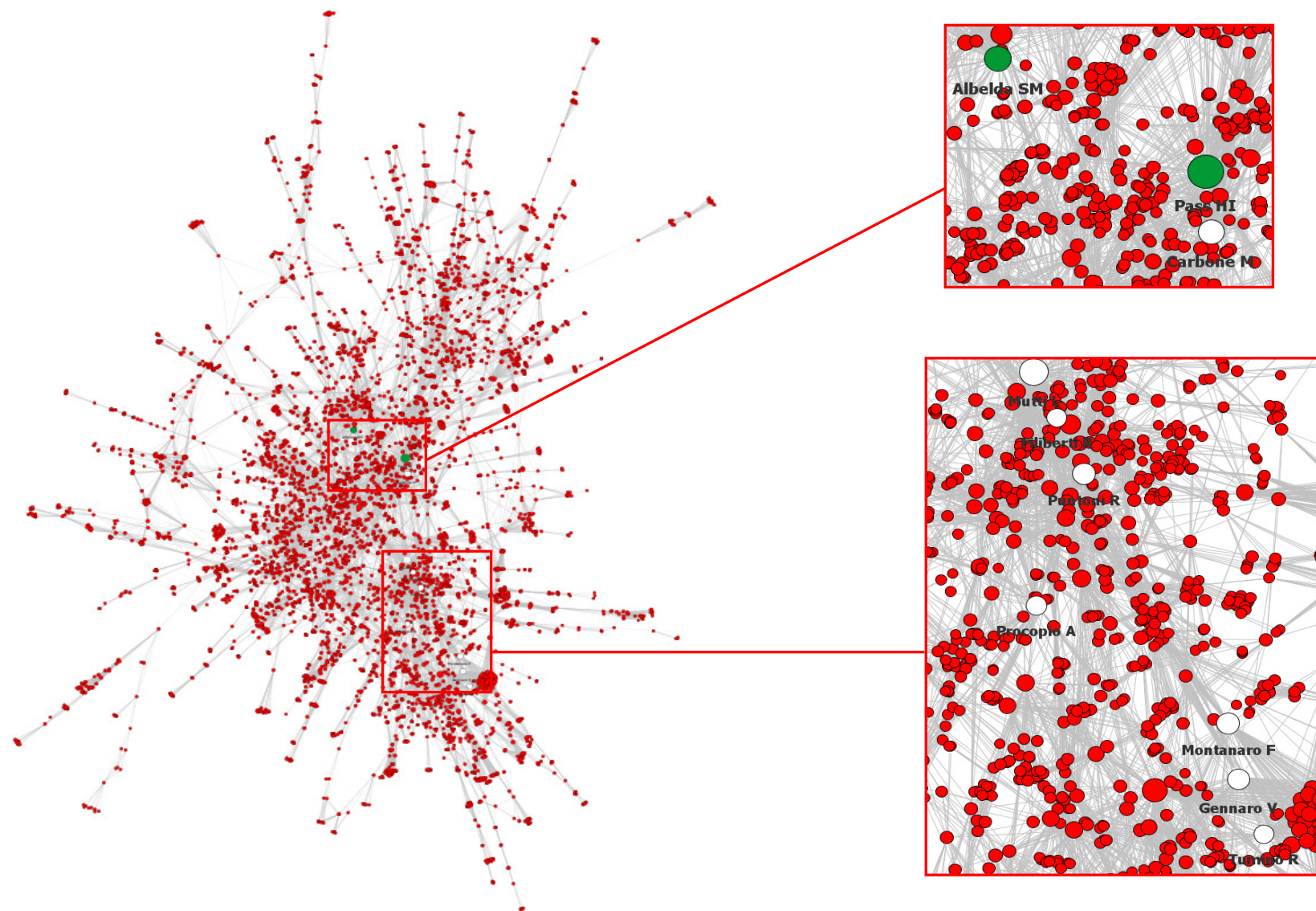
137 www.philogen.com

vascolari in pazienti con tumori solidi molto aggressivi ed è ora in sperimentazione clinica come anticorpo radioiodinato, in fusione con interleuchina 2 e come proteina di fusione con TNF umana. Anche questo meccanismo di azione permette di veicolare il farmaco biologico esclusivamente nella zona tumorale riducendo drasticamente effetti collaterali e problemi di natura metabolica.

Tabella 4.18. I principali ricercatori sul mesotelioma

Name	Intensità	Centralità	Prestigio	Data inizio	Impact factor	Num. Pubbl.
Mutti L	299	157	2640918	2000	143,82	35
Pass HI	290	185	2307561	2000	162,92	48
Manegold C	108	80	1636946	2002	36,84	19
Albelda SM	197	119	1398634	2000	138,83	25
Carbone M	207	108	1310401	2000	170,76	45
Testa JR	153	99	841040	2000	150,07	26
Puntoni R	212	104	804583	2000	73,44	24
Gibbs AR	127	92	799810	2000	71,83	24
Procopio A	160	85	619755	2000	101,12	26
Smythe WR	175	96	580285	2001	61,27	27
Sugarbaker DJ	192	108	562259	2000	95,52	32
Montanaro F	136	103	493314	2000	19,63	14
Baas P	136	87	488785	2000	72,09	28
Merler E	192	126	472405	2000	17,41	23
Bueno R	171	96	430825	2001	92,09	22
Gennaro V	145	101	409471	2000	16,51	13
Robinson BW	155	80	343888	2000	111,75	31
Filiberti R	165	80	274085	2001	61,42	17
Tumino R	109	83	40898	2003	8,09	5

Figura 4.19. Rete di collaborazioni sul Mesotelioma, 2000-2008



Telethon: terapia genica nel settore delle Malattie Rare e Ultra Orfane

La Fondazione Telethon è un ente con personalità giuridica costituito nel 1995 con la finalità di far avanzare la ricerca scientifica nel settore delle malattie di origine genetica ed in particolar modo della distrofia muscolare. Telethon pone come priorità e missione quella di finanziare progetti di ricerca in campi trascurati da grandi investimenti pubblici ed industriali.

Telethon gestisce tre istituti di ricerca: l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM), l'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica (TIGET) e il Tecnothon, laboratorio di ausili tecnologici per le persone disabili. Dal 2001, Telethon ha preso in carico anche il Dulbecco Telethon Institute (DTI).

Dalla sua nascita ad oggi Telethon ha investito oltre 260 milioni di euro in Italia finanziando più di 2000 progetti di ricerca di cui 36 milioni sono stati destinati internamente al TIGET per finanziare 82 progetti di ricerca, 27 milioni di euro sono andati al HSR-TIGET per supportare 55 progetti, mentre il Dulbecco Telethon Institute ha ricevuto finanziamenti per 25 milioni di euro per finanziare 57 progetti.

Telethon ha finanziato la ricerca su oltre 400 malattie genetiche ove il TIGEM si occupa di identificare il gene portatore della malattia e di attivare studi funzionali, il HSR-TIGET si occupa di sviluppare protocolli di terapia genica per le malattie ereditarie ed il Dulbecco Telethon Institute (DTI) si occupa di premiare l'eccellenza nella ricerca scientifica finanziando ricercatori eccellenti e progetti di frontiera.

Uno dei successi significativi ottenuti recentemente attraverso la ricerca sulle malattie genetiche e neglette sviluppatosi presso il HSR-TIGET è la cura di 10 bambini affetti da una grave e rara forma di immunodeficienza di origine genetica, l'ADA-SCID grazie alla prima terapia genica di successo nel mondo. Ad oggi dieci bambini sono stati guariti ed altri quattro sono in terapia.

Altri progetti Telethon che stanno portando a risultati positivi sono la collaborazione con il Children Hospital di Philadelphia per la terapia genica dell'amaurosi congenita di Leber, una grave forma di cecità ereditaria, attraverso l'impegno del TIGEM ed una ricercatrice presso la seconda Università degli Studi di Napoli finanziata da Telethon; gli studi clinici sulla malattia di Charcot-Marie-Tooth in collaborazione con l'Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta di Milano; gli studi clinici sulla distrofia di Ullrich presso l'Università di Padova. Altri studi attualmente in essere e prossimi alla clinica sono la leucodistrofia metacromica e la sindrome di Wiskott-Aldrich mentre in fase preclinica

avanzata sono in essere gli studi per la distrofia muscolare di Duchenne, IPEX, sindrome di Omenn, beta-talassemia, emofilia, sindrome di Stargardt e la mucopolisaccaridosi.

L'ADA-SCID è un' immunodeficienza combinata grave da difetto di adenosina deaminasi, una grave e rara malattia di origine genetica. I bambini affetti da ADA-SCID sono privi di un enzima¹³⁸ essenziale per il corretto funzionamento del sistema immunitario coinvolto nella maturazione dei linfociti e quindi nella produzione di anticorpi. Questi bambini pertanto sono soggetti a infezioni gravi e ripetute e quindi solamente un approccio genetico ha potuto porre rimedio alla deficienza del gene difettoso. La forma più comune di SCID si trasmette con modalità legata al cromosoma X (SCID X recessiva) e quindi si ammalano solo i maschi e le madri portatrici sane.

La terapia genica operata dall'equipe del HSR-TIGET del Dr A. Aiuti¹³⁹ capeggiata dalla Dr.ssa Marina Cavazzana-Calvo in collaborazione con il Dr Alain Fischer dell'Istituto Pasteur di Parigi è incentrata nella ingegnerizzazione di cellule staminali ematopoietiche e linfociti periferici con vettori retrovirali¹⁴⁰ per l'inserzione del gene ADA non difettoso nei pazienti affetti da ADA-SCID e quindi per reintrodurre il gene non difettoso per il corretto funzionamento del sistema immunitario. Tale approccio attraverso la terapia genica per la cura dell'ADA SCID ha ottenuto dall'EMA designazione orfana nel 2005 ed è in corso la registrazione per la sua utilizzazione come terapia convenzionale e quindi commerciale. Ad oggi per la cura dello SCID viene impiegata la terapia di sostituzione enzimatica (ERT) con ADA bovina (PEG-ADA).

In figura 7 viene riportato la rete internazionale collaborativa per l'ADA-SCID in termini di coautoraggio nelle pubblicazioni scientifiche. L'analisi è stata fatta analizzando tutte le pubblicazioni relative alla malattia rara e mettendo in relazione gli autori presenti nella pubblicazione stessa. Della rete è poi stata fatta un'analisi di centralità (tabella 24,25) ovvero di analisi statistica del numero di collaborazioni (degree-strength) e dell'influenza di un ricercatore sulla comunità scientifica in questione (betweenness). I ricercatori italiani che sono risultati centrali nell'analisi sono stati evidenziati con nodi bianchi mentre quelli stranieri in verde, tutti gli altri in rosso. Le linee che uniscono i nodi rappresentano una collaborazione fra autori.

138 Adenosina deaminasi

139 Finanziamenti Telethon TGT06A01 "Terapia genica SCID" €448.595; TGT06F01 "Sperimentazione clinica di terapia genica per l'ADA-SCID" €1.543.726.

140 Murine Leukemia virus (MLV)

Figura 4.20. Rete di collaborazioni scientifiche su ADA-SCID, 1984-2008

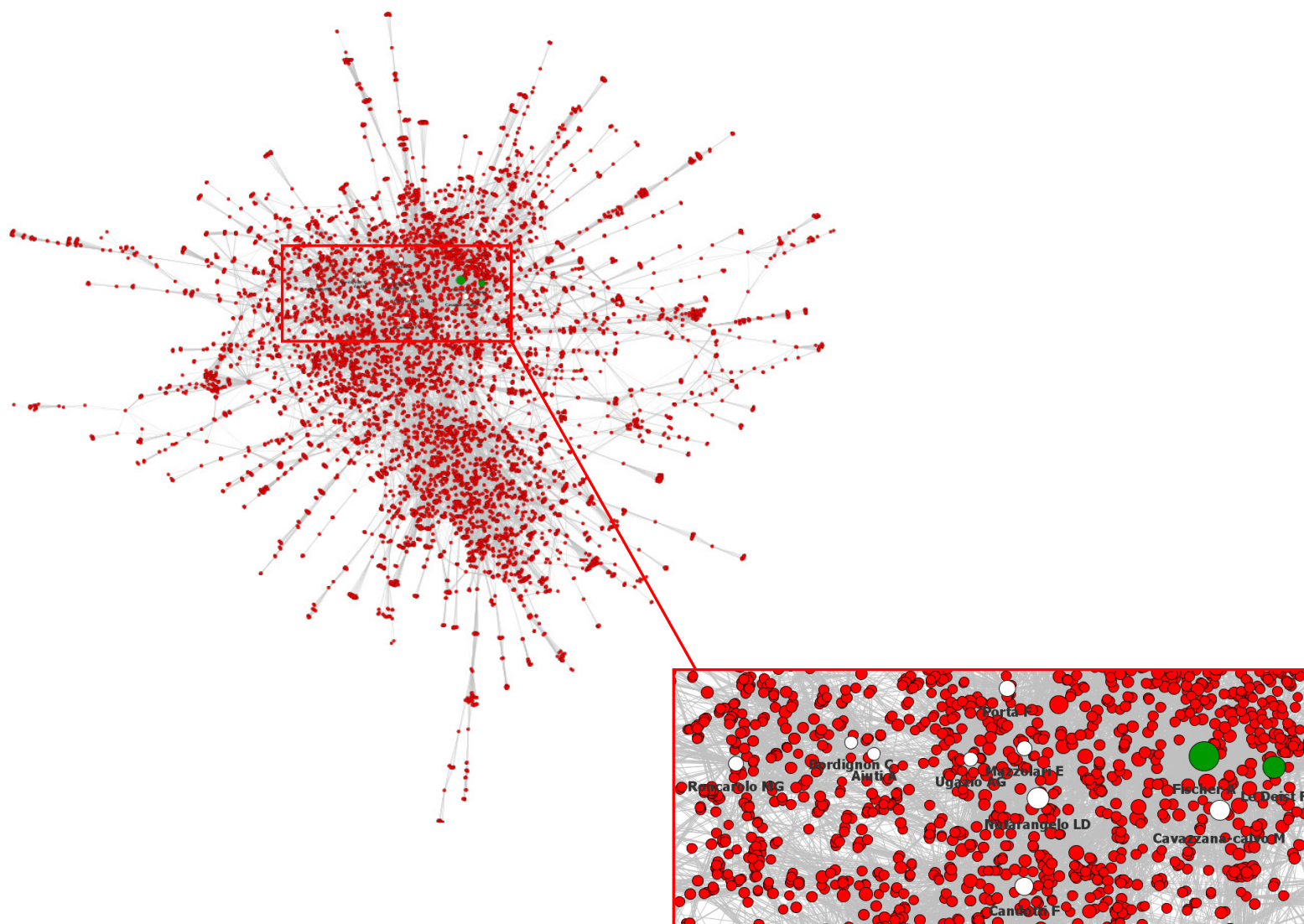


Tabella 4.19. I principali ricercatori su ADA-SCID

Nome	Intensità	Centralità	Prestigio	Data Inizio	IF	N. Pubbl.	Nome	Intensità	Centralità	Prestigio	Data Inizio	IF	N. Pubbl.
Fischer A	885	399	3999897	1984	962,2	137	Arredondo-vega FX	74	53	254182	1993	129,5	10
Buckley RH	204	137	1250031	1984	565,9	47	Cowan MJ	122	82	770390	1985	125,3	27
Le Deist F	502	258	1292834	1985	461,7	63	Roifman CM	104	74	1410566	1990	121,4	27
Cavazzana-calvo M	481	215	1230382	1993	436,9	63	Uckun FM	111	53	221153	1992	121,1	17
Leonard WJ	119	86	1017167	1993	416,9	31	Nakamura Y	63	54	399237	1993	120,3	7
Puck JM	197	125	1652121	1987	389,4	52	Roberts JL	77	57	176356	1989	116,1	11
Hershfield MS	269	197	2334238	1986	366,8	41	Reisner Y	92	65	719042	1984	114,7	16
Notarangelo LD	475	241	2235363	1992	328,7	54	Mazzolari E	193	111	206266	1992	110	18
O'shea JJ	214	115	1227515	1995	309,7	32	O'reilly RJ	139	81	558064	1984	108,1	22
Friedrich W	307	177	1677748	1984	304,0	48	Nolta JA	55	50	55543	1995	106,0	4
De Saint Basile G	269	149	461881	1987	296,4	35	Gaspar HB	202	134	304405	1994	104,9	27
Candotti F	310	170	1865981	1991	254,9	42	Lapidot T	68	55	510419	1991	104,5	9
De Villartay JP	220	115	276382	1986	244,1	31	Fasth A	162	102	617585	1990	104,0	16
Roncarolo MG	200	108	1414536	1985	234,2	31	Taylor N	70	48	198117	1996	102,2	9
Griscelli C	179	103	192446	1985	223,8	29	Moshous D	80	50	155266	1998	101,9	10
Conley ME	90	79	703618	1984	200,4	20	Jeggo PA	74	66	622089	1995	100,7	8
Schwarz K	142	103	365380	1991	199,6	19	Veys P	98	64	125347	1997	97,4	12
Sugamura K	158	112	2740351	1994	193,8	20	Rosenblatt HM	62	54	391887	1985	94,5	7
Bordignon C	134	69	108233	1989	187,6	15	Mavilio F	64	46	132409	1991	93,8	7
Kohn DB	132	86	386018	1989	185,9	25	Casanova JL	86	61	17768	1995	93,8	9
Shultz LD	176	119	1185422	1987	178,6	32	Vossen JM	111	71	293829	1987	91,9	19
Noguchi M	66	49	174143	1993	174,9	10	Shearer WT	53	44	194580	1984	91,0	12
Blaese RM	138	103	826452	1989	166,0	21	Morgan G	144	94	556172	1986	90,3	17
Weinberg K	118	80	280836	1990	165,3	15	Touraine JL	106	53	155555	1986	87,7	29
Villa A	190	102	899104	1995	153,6	22	Ishii N	88	58	100847	1994	87,7	10
Markert ML	68	43	88958	1986	151,9	15	Blanche S	117	70	28101	1989	86,0	13
Johnston JA	86	52	147189	1994	150,5	12	Vezzoni P	115	69	42715	1996	84,0	11
Parkman R	112	67	198427	1986	144,6	16	Aiuti A	109	63	298565	2002	83,5	13
Santisteban I	81	58	169890	1993	139,3	11	Jones A	107	85	203289	1993	83,1	11
Ugazio AG	199	99	126360	1985	137,4	22	Brousse N	67	44	9361	1991	83,0	10
Porta F	224	131	626759	1990	137,0	25	Bodine DM	64	44	379854	1993	81,1	11
Giliani S	214	106	149404	1993	135,5	20	Von Kalle C	155	108	283860	2003	77,9	13
Mosier DE	73	54	935045	1988	130,9	13	Good RA	60	46	266539	1986	77,4	18
Ochs HD	126	99	1954527	1986	130,6	20	Stiehm ER	59	50	178120	1987	76,5	11

Le sindromi di Noonan e Leopard

Jacquelin Noonan, pediatra e specialista cardiaco, nel 1963 pubblicò un rapporto su un piccolo gruppo di pazienti con caratteristiche facciali, difetti congeniti cardiaci e altre manifestazioni cliniche simili alla sindrome di Turner. La sindrome di Noonan è una condizione ereditaria autosomale dominante per cui non è legata al sesso della persona bensì è trasmessa dal genitore al figlio con il 50% di probabilità. Mutazioni nei geni KRAS, PTPN11, RAF1 e SOS1 possono causare questa sindrome ed il 50% dei pazienti presenta mutazioni nel gene PTPN11. La frequenza di questa malattia è fra 1:1000 e 1:2500 persone. Le manifestazioni tipiche sono bassastatura dopo la nascita, punti nel collo, scavatura nelle ossa del petto, testicolo che non discendono nello scroto, stenosi della valvola polmonare. Altri possibili difetti sono cardiomiopatie ipertrofiche, difetti ventricolari e atriali, difetti facciali. La grande varietà di sintomi può contribuire alla formulazione di una diagnosi scorretta.

La sindrome di Leopard presenta notevoli affinità con quella di Noonan poiché è caratterizzata da anomalie della pelle, facciali e cardiache. Leopard è un acronimo per le maggiori manifestazioni: lentiggini (L), anomalie elettrocardiografiche (E), ipertelorismo oculare (O), stenosi polmonare (P), anomalie degli organi genitali (A), ritardo di crescita (R) e sordità (D). Circa 200 pazienti sono stati individuati come affetti da questa sindrome nei quali per l'85% una mutazione eterozigota è presente nell'esone 7, 12 o 13 del gene PTPN11. Recentemente anche mutazioni nel gene RAF1 sono state notate in altri due pazienti affetti dalla sindrome di Leopard. Le differenze dalla sindrome di Noonan consistono nelle lentiggini, cardiomiopatia ipertrofica e sordità.

Il dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze dell'Istituto Superiore di Sanità si occupa di metabolismo ed endocrinologia molecolare e cellulare con un focus sullo studio delle malattie genetiche, endocrino-metaboliche, neurologiche (malattie rare) e delle immunoterapie. Il direttore del reparto, il Dr Marco Tartaglia, si occupa da anni delle sindromi di Noonan e di Leopard e quindi della genetica molecolare dei difetti congeniti dello sviluppo ed alla identificazione e caratterizzazione degli eventi molecolari alla base delle suddette sindromi.

In Figura 4.21 si nota come il gruppo di ricerca dell'ISS è centrale nelle comunità di ricerca scientifica sulle sindromi di Leopard e Noonan (principali ricercatori italiani in bianco e stranieri in verde). Le Tabelle seguenti confermano tale evidenza: tutti i principali indicatori di centralità, intensità, prestigio, impatto, maturità e produttività

scientifica vedono il gruppo dell'ISS ai vertici della ricerca mondiale in questo ambito.

Per entrambe le sindromi non esistono ad oggi terapie specifiche.

Nel 2001 il gruppo di ricerca di Marco Tartaglia, direttore del reparto di Metabolismo ed Endocrinologia Molecolare e Cellulare, presso il Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze dell'Istituto Superiore di Sanità di Roma, e quello di Bruce Gelb della Mount Sinai School of Medicine di New York identificarono il primo gene, responsabile di circa il 50% dei casi di sindrome di Noonan, chiamato PTPN11. Un secondo gene, KRAS, individuato in seguito dagli stessi due ricercatori e da un gruppo europeo-statunitense, è alla base di meno del 2% dei casi. Nel 2007 l'analisi condotta sul DNA di 129 pazienti italiani e stranieri per i quali non si conosceva la causa della malattia, non essendo stati trovati difetti nei geni PTPN11 e KRAS ha mostrato che di questi 22 mostrano mutazioni nel gene SOS1 (17%). Al lavoro, pubblicato sulla rivista *Nature Genetics*, ha partecipato anche il gruppo guidato da Bruno Dallapiccola dell'Istituto CSS-Mendel di Roma.

Alla luce di tali risultati tutti e tre i ricercatori si trovano al centro della rete di ricerca collegati tra loro. La collaborazione internazionale, favorita anche dal supporto della fondazione Telethon ha consentito al gruppo di ricerca italiano di occupare una posizione centrale nella rete di ricerca globale (Figura 4.21).

Figura 4.21 Rete di collaborazioni scientifiche sulla Sindrome di Noonan (rete grande) e Leopard (rete piccola), 1984-2008

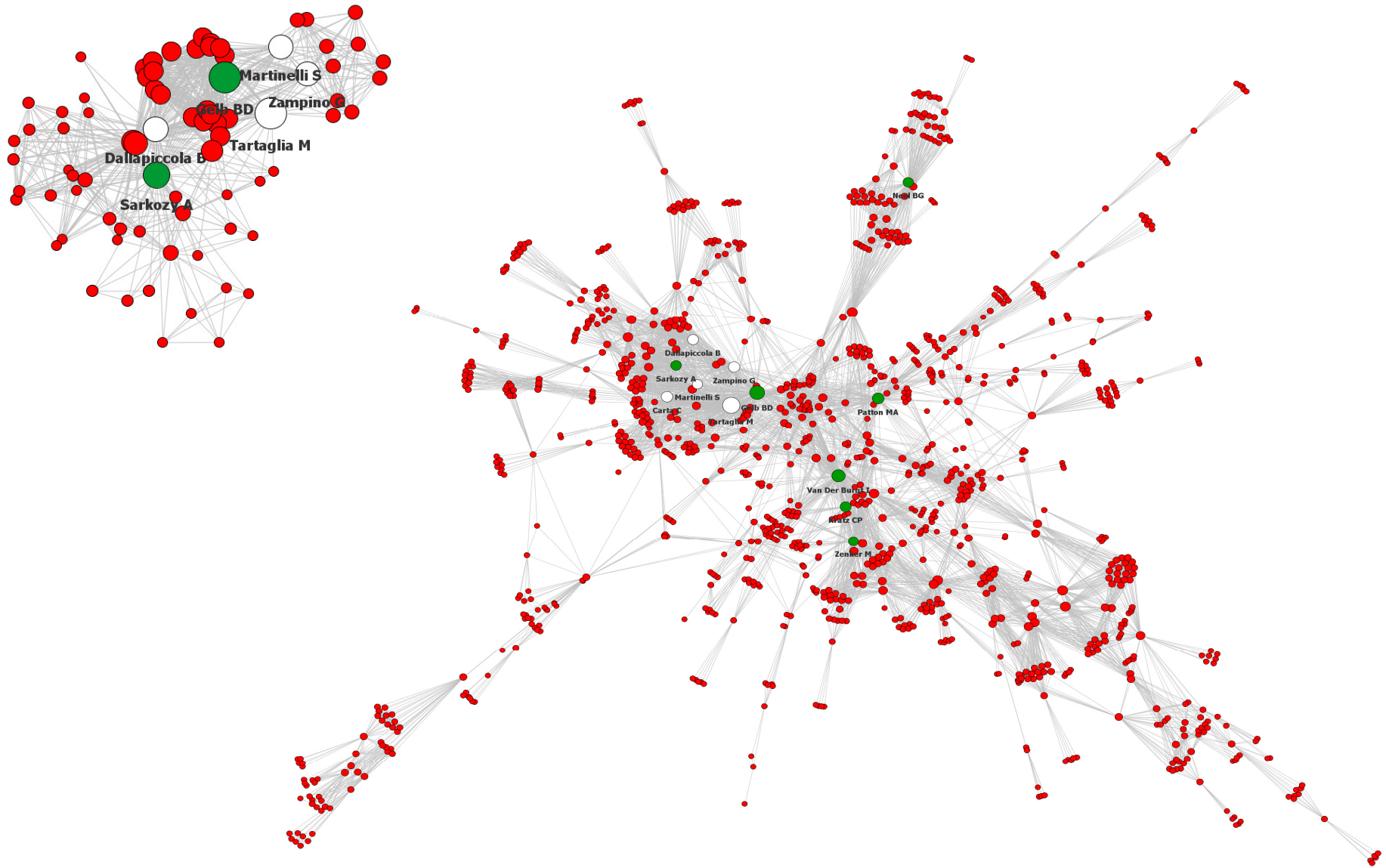


Tabella 4.20. I principali ricercatori sulla sindrome di Noonan

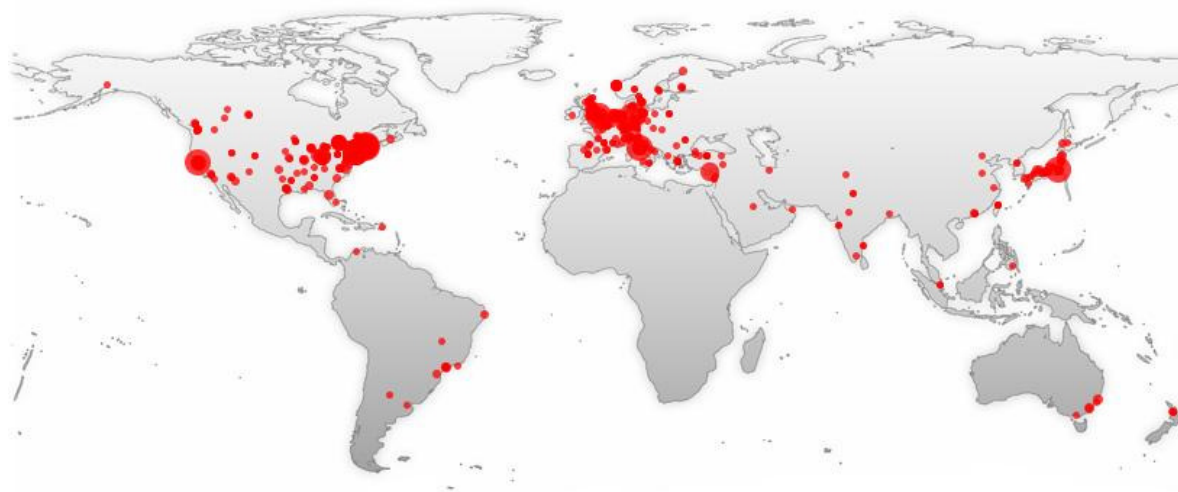
Nome	Intensità	Centralità	Prestigio	Data inizio	IF	Numero Pubbl.
Tartaglia M	303	185	201597	2001	235,29	28
Gelb BD	232	145	90687	2001	216,58	22
Van Der Burgt I	193	126	670060	1994	141,37	25
Patton MA	185	101	878	1986	113,79	26
Carta C	143	92	62311	2004	87,85	8
Zampino G	147	91	1668	2001	120,33	9
Dallapiccola B	186	86	789	1995	108,19	20
Kratz CP	114	84	1748	2005	61,99	10
Sarkozy A	161	83	69760	2002	98,99	14
Neel BG	97	78	46352	2003	125,95	10
Martinelli S	108	77	45383	2004	76,25	6
Zenker M	107	77	34335	2004	53,63	10
Cavé H	85	73	31373	2005	15,34	6
Loh ML	82	72	761	2004	43,46	7
Verloes A	85	72	36990	1987	13,71	8
Wieczorek D	77	71	43838	2003	13,71	5
Digilio MC	148	70	47089	1995	92,92	17
Neri G	72	65	1400	1985	23,60	10
Gillessen-kaesbach G	65	61	21842	2000	14,35	5
Marino B	116	60	34359	1995	66,43	15
Aoki Y	74	57	404	2003	8,99	5
Matsubara Y	74	57	388	2003	8,99	5

Query: "Noonan syndrome" OR "Female pseudo-Turner syndrome" OR "Male Turner syndrome" OR "Turner phenotype with normal karyotype" dal 1 gennaio 1984 al 30 maggio 2008.

Tabella 4.22. I principali ricercatori sulla sindrome di Leopard

Nome	Strength	Degree	Betweenness	Data inizio	IF	N. Pubbl.
Gelb BD	44	39	673	2005	58,89	4
Tartaglia M	52	43	13	2005	58,89	5
Sarkozy A	127	67	1309	2003	44,38	14
Dallapiccola B	116	59	1165	2003	40,88	12
Martinelli S	42	39	541	2006	38,10	2
Zampino G	42	39	686	2006	38,10	2
Digilio MC	96	54	1088	2004	37,21	9
Marino B	96	53	806	2004	37,21	9
Esposito G	40	34	635	2003	30,16	3
Ackerman MJ	28	28	428	2007	26,49	1
Bos JM	28	28	301	2007	26,49	1
Carta C	28	28	470	2007	26,49	1
Faul C	28	28	511	2007	26,49	1
Landstrom A	28	28	6	2007	26,49	1
Lepri F	36	32	595	2007	26,49	2
López Siguero JP	28	28	354	2007	26,49	1
Mazzanti L	28	28	475	2007	26,49	1
Mundel P	28	28	312	2007	26,49	1
Oishi K	28	28	7	2007	26,49	1
Ommen SR	28	28	7	2007	26,49	1
Pandit B	28	28	7	2007	26,49	1
Pennacchio LA	28	28	6	2007	26,49	1
Pogna EA	28	28	318	2007	26,49	1
Rossi C	28	28	314	2007	26,49	1
Schackwitz W	28	28	351	2007	26,49	1
Selicorni A	28	28	6	2007	26,49	1
Tenconi R	28	28	283	2007	26,49	1
Torrente I	28	28	292	2007	26,49	1
Ustaszewska A	28	28	343	2007	26,49	1

Figura 4.21. Distribuzione mondiale dei gruppi di ricerca attivi sulla sindrome di Noonan



La Sindrome di Rett

La sindrome di Rett (RTT o RS) è una malattia degenerativa con encefalopatia progressiva che si manifesta nella prima infanzia colpendo esclusivamente le bambine. E' una malattia genetica ed è presente in tutto il mondo con un' incidenza media stimata dal Rett Syndrome Registry al Baylor College di Huston di 1 caso su 22.800 femmine tra i 2 e 18 anni. La RTT è la seconda causa di ritardo mentale femminile spesso erroneamente diagnosticata come autismo o un non specificato ritardo nello sviluppo.

La RTT è dovuta a mutazioni sporadiche del gene MEPC2 sul cromosoma X e comporta una regressione della crescita con microencefalia, perdita dell'uso della mano, irregolarità respiratorie come iperventilazione e comunque caratterizzata da tre fasi: 6-18 mesi, 1-4 anni, 4-10 anni, 10 anni, oltre.

Attualmente non c'è cura per la RTT e lo sviluppo di valide terapie geniche sono in fase di studio oltre a studi clinici in fase clinica II e III che utilizzano medicinali quali molecole chimiche per il trattamento dei disordini mentali e psichici dovuti alla RETT:

1. NICHD¹⁴¹ e FDA-OPD¹⁴², dextromethorphan in fase clinica II
2. NIHCD, dextrometorphan e donezepil Hcl, fase clinica III
3. Janssen Ortho Inc-Canada¹⁴³, Risperidone, fase clinica III

Lo studio della RTT in Italia è collegato all'associazione per la Sindrome di Rett (www.airett.it, www.prorett.org) dislocata in centri di riferimento su tutto il territorio nazionale, mentre l'organizzazione mondiale di riferimento per tale sindrome è www.rettsyndrome.org.

141 www.nichd.nih.gov

142 www.fda.gov/orphan

143 www.janssen-ortho.com/JOI/en

Tabella 4.23. Istituti ospedalieri di riferimento per la Sindrome di Rett in Italia (diagnosi e analisi molecolare)

DIAGNOSI E ANALISI MOLECOLARE GENE MECP2
Ploiclinico “Le Scotte”. Reparto Neuropsichiatria Infantile-Siena
IRCCS Istituto Scientifico Eugenio Medea “ La nostra famiglia”, Bosisio Parini (LC)
Università degli Studi di Napoli, Neuropsichiatria Infantile, Napoli
Università degli Studi di Catania, Neurologia Pediatrica, Catania
SOLA DIAGNOSI CLINICA
Ospedale di Viareggio, Neuropsichiatria Infantile, Viareggio (LU)
Centro Regionale per le Epilessie Infantili, , Fatebenefratelli e Oftalmico Milano
Istituto Auxologico di Milano, laboratorio di genetica molecolare, Milano
Ospedale Geriatrico Clinica Neurologica II, Padova
Università di Firenze, Centro di Genetica Biologica e Medicina Molecolare, Pediatria, Firenze
Università degli Studi di Ferrara, Genetica Medica, Ferrara

Fonte: AIRETT

In Figura 4.22a viene riportata la rete internazionale di collaborazioni elaborata attraverso l'analisi dei co-autoraggi e basata sulle pubblicazioni relative alla Sindrome di Rett disponibili su PubMed. L'analisi vede l'Istituto Ospedaliero “Le Scotte” come centro di eccellenza per lo studio e la cura della Sindrome Rett unitamente ad altri centri di riferimento internazionali. In Figura 4.22b sono evidenziati i principali ricercatori italiani (in bianco) e stranieri (in verde) attivi in questo settore ed il loro posizionamento all'interno della rete di collaborazioni scientifiche. La tabella seguente elenca tali ricercatori in base alla loro importanza in termini di intensità di ricerca (strength), centralità (degree), prestigio (betweenness), impatto delle pubblicazioni (impact factor), maturità (numero di anni di attività in questo campo) e numero di pubblicazioni.

Figura 4.22a. Rete di collaborazioni scientifiche su RTT colorata in base ai cluster (viola: Italia).

Figura 4.22b: Ricercatori leader nel settore della RTT (bianco:italia, verde: internazionali)

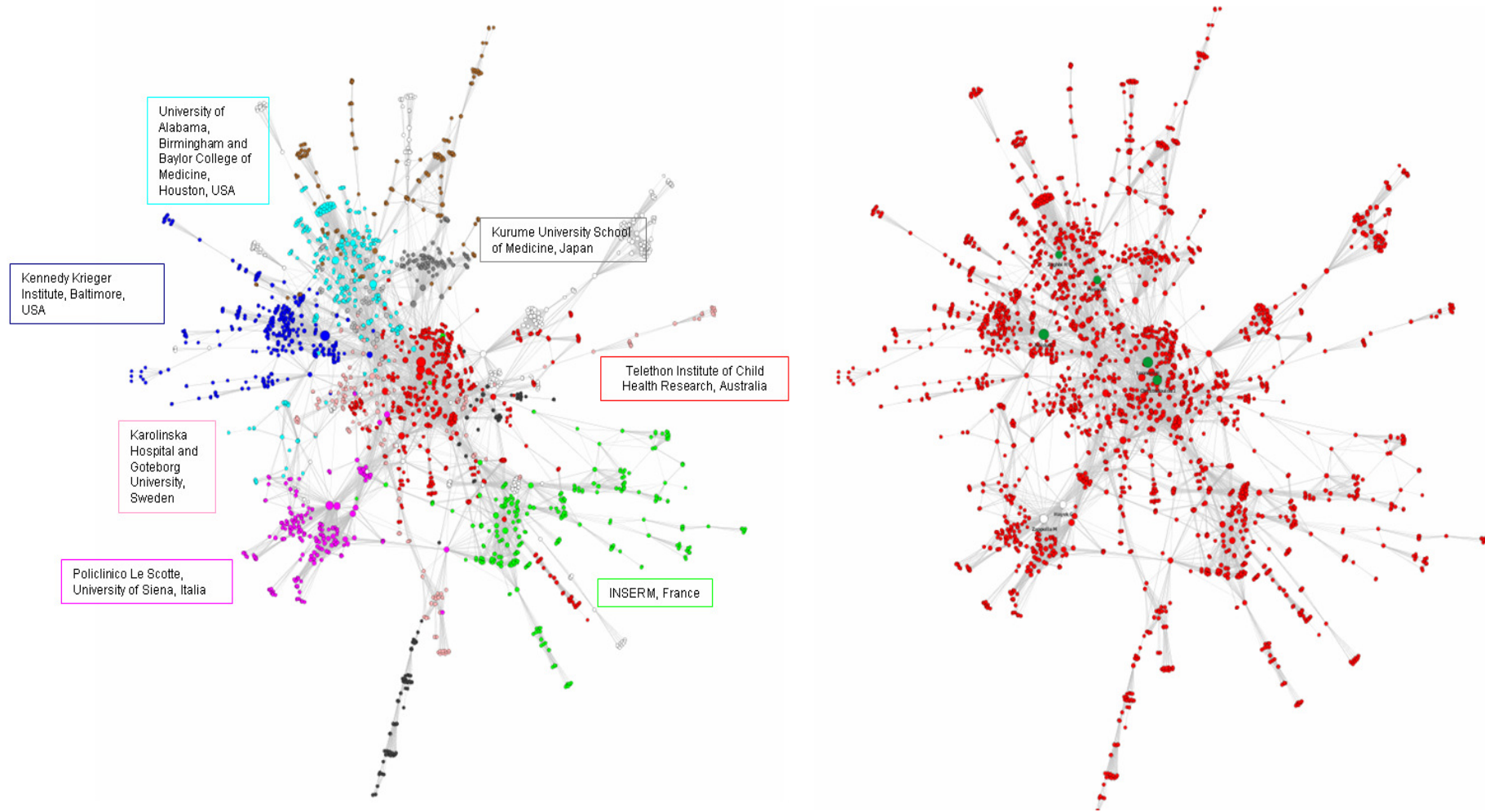


Tabella 4.24. I principali ricercatori su RTT

Nome	Intensità	Centralità	Prestigio	Data inizio	IF	N. Pubbl.
Naidu S	274	189	506147	1986	155,69	53
Leonard H	386	188	346349	1993	93,45	55
Christodoulou J	307	155	188714	1998	103,69	43
Zappella M	285	139	186212	1985	57,26	42
Percy AK	191	125	266474	1985	152,26	48
Zoghbi HY	174	115	141856	1985	270,64	42
Hayek G	222	112	90990	1990	37,93	22
Clarke A	152	107	103436	1990	59,29	16
Ravine D	174	100	78037	2000	52,36	17
Kerr A	156	100	121770	1990	48,83	16
Kerr AM	129	98	117525	1986	50,36	34
Yamashita Y	145	88	122689	1990	39,04	19
Kaufmann WE	119	84	119548	1995	36,16	19
Renieri A	198	84	66664	2000	76,45	19
Glaze DG	139	83	23373	1985	102,24	26
Pineda M	108	83	251476	1993	22,92	13
Bienvenu T	147	82	42059	2000	86,73	17
Hulten M	100	82	189269	2000	21,15	7
Chelly J	144	77	122336	2000	78,60	16
Matsuishi T	130	76	39717	1990	39,04	19
Ellaway C	124	75	42238	1998	16,54	18
Anvret M	97	75	318886	1985	35,17	19
Laccone F	104	74	119160	2000	50,56	17
Francke U	92	69	120417	1986	117,22	22
Meloni I	158	66	45272	2000	66,69	15

Conclusioni

In un quadro di generale contrazione della produttività della ricerca e sviluppo in ambito farmaceutico a causa dell'aumento della complessità delle patologie affrontate, il segmento delle malattie rare si è distinto per un andamento in controtendenza grazie ai cambiamenti intervenuti sul piano normativo, regolatorio, sanitario, socio-economico e tecnologico (Pammolli e Riccaboni, 2008). Come ampiamente dimostrato in letteratura e nell'ambito di questo lavoro, la legislazione sui farmaci orfani introdotta negli Stati Uniti nel 1983 ha ottenuto risultati significativi sia sul piano sanitario che industriale.

L'Orphan Drug Act e l'adozione di un sistema premiante (*priority review voucher*) per la ricerca sulle malattie del Terzo Mondo ha determinato un aumento del numero di terapie disponibili per i pazienti affetti da malattie neglette, innescando un processo di crescente personalizzazione delle cure.

Il provvedimento ha inoltre sostenuto la capacità innovativa e la competitività del settore biofarmaceutico statunitense favorendone l'accesso al mercato finale e la crescita, in particolare delle start up biotecnologiche.

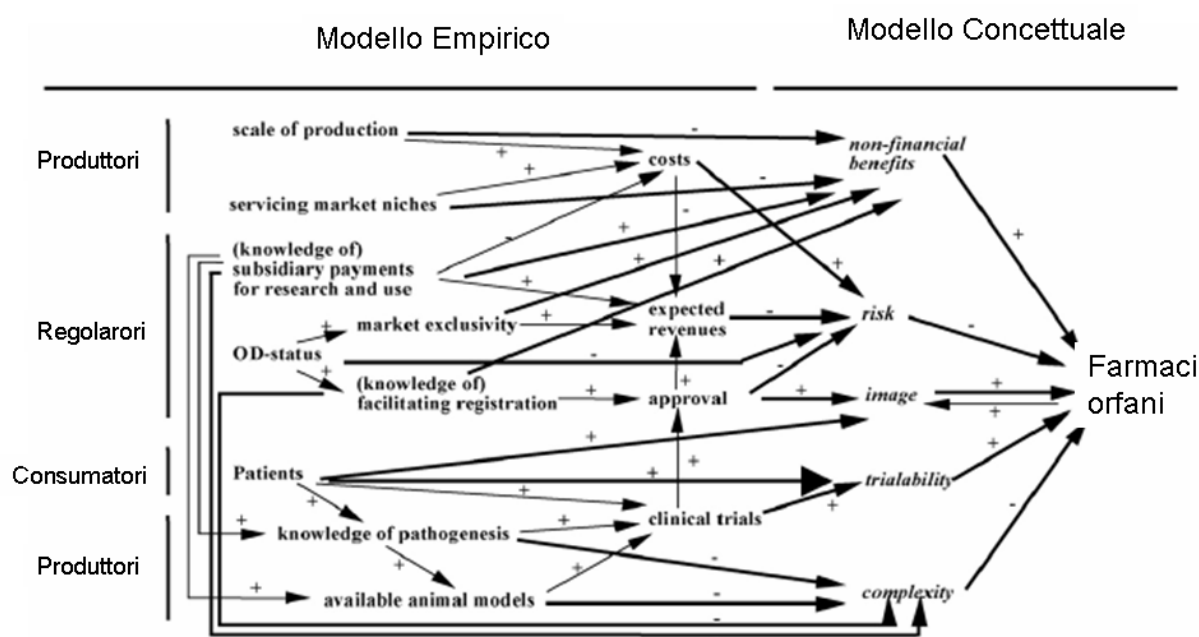
Il giudizio sull'analoga normativa introdotta in ambito europeo è tuttavia meno nitido per almeno tre ordini di considerazioni:

- a) La normativa europea varata sul modello di quella statunitense è stata introdotta in ritardo e in forma solo parziale: la co-partecipazione ai costi di R&S è delegata ai Singoli Stati Membri che solo in alcuni casi hanno adottato provvedimenti legislativi in tal senso e laddove sono intervenuti hanno contribuito a generare un quadro legislativo articolato con meccanismi incentivanti differenziati e in costante mutamento. La varietà, l'incongruenza e l'inconsistenza temporale delle forme di incentivo depotenziano l'effetto della politica a sostegno degli investimenti in R&S;
- b) il sistema innovativo europeo palesa notevoli differenze strutturali rispetto al modello statunitense: ridotta presenza di investitori istituzionali, minore divisione del lavoro innovativo, bassa varietà e minore flessibilità delle forme organizzative operanti nella R&S di nuovi farmaci, elevata frammentazione del sistema di ricerca su base

nazionale e regionale, scarsa mobilità del personale umano qualificato e forte dipendenza dal sistema statunitense che occupa una posizione baricentrica su scala globale. Le differenze del contesto di applicazione oltre alle differenti modalità di implementazione delle politiche di sostegno alla R&S sui farmaci orfani contribuiscono a spiegare i risultati ancora parziali della normativa europea;

- c) l'orizzonte temporale limitato dall'introduzione della norma comunitaria ci obbliga a rinviare il giudizio sull'efficacia della provvedimento. L'esperienza d'oltreoceano dimostra come gli effetti positivi dell'Orphan Drug Act sono aumentati nel tempo anche grazie ad un processo di co-evoluzione istituzionale e alla capacità del legislatore statunitense di introdurre variazioni incrementali e correzioni all'impianto legislativo originario.

Figura I. Il modello di sviluppo dei farmaci orfani (Moors e Faber 2007)



Secondo il modello proposto da Moors e Faber (2007) con riferimento al caso olandese, il regolatore svolge un ruolo imprescindibile nello sviluppo di farmaci orfani in stretta sinergia con i pazienti e le imprese, approntando un sistema di incentivi basato su sussidi alla R&S da integrarsi al riconoscimento comunitario dello status di farmaco orfano.

Nel complesso tuttavia, grazie all'introduzione dell'*Orphan Drug Act* negli Stati Uniti e del regolamento comunitario 147/2001 in Europa sono stati approvati centinaia di farmaci con designazione orfana con ricavi fino a 10 milioni di dollari con evidenti vantaggi per i pazienti affetti da malattie rare e gravemente deabilitanti e per la crescita la competitività del settore delle scienze della vita. Tali benefici non si limitano al segmento delle malattie rare, poiché dallo sviluppo delle conoscenze maturate in questo contesto beneficia l'intero comparto delle scienze della vita in quanto le malattie rare richiedono capacità general purpose lungo tutta la filiera della ricerca e sviluppo tra cui in particolare lo sviluppo di piattaforme tecnologiche di postgenomica e proteomica avanzate, la creazione di banche dati biologiche e dello sviluppo di test diagnostici che vanno nella direzione dello sviluppo di medicinali personalizzati in base ad analisi farmacogenetiche, lo sviluppo di prodotti biologici, la sperimentazione di nuove modalità di conduzione di trial clinici visto l'esiguo numero di pazienti trattati e di nuove tecniche di predizione in base a modelli sviluppati in ambito clinico, la scoperta dei *pathway* genetiche e delle relazioni genotipo/fenotipo.

Lo sviluppo di linee di ricerca stabili nel settore delle malattie neglette oltre a sviluppare competenze tecnologiche avanzate garantirebbe la crescita di realtà aziendali ed industriali (PMI e grande industria) ben connesse a cluster pubblico-privati indispensabili per creare quella massa critica necessaria per affrontare le nuove frontiere della medicina traslazionale e personalizzata secondo le nuove tecniche farmacogenomiche e postgenomiche. Questa massa critica genererebbe ricadute socio-economiche occupazionali con la formazione di figure professionali dalla ricerca di base sino alla ricerca clinica e dello sviluppo farmaceutico sia esso tradizionale che biotecnologico.

Il valore aggiunto e la ricchezza generata si tradurrebbe nello traslazione delle competenze anche in altri settori terapeutici (oncologia cardiovascolare, neurologica) o transettoriale quali lo sviluppo di test diagnostici¹⁴⁴, dispositivi medici e componenti biomedicali.

144 <http://www.23andme.com>. Lo sviluppo di un kit genetico per decifrare l'intero genoma umano per meno di 1000 dollari.

Il settore delle malattie rare, visti gli incentivi di esclusività e la bassa prevalenza nella popolazione mondiale, semplifica le operazioni di marketing, di informazione medica e di distribuzione per la presenza già nel territorio di associazioni di pazienti, di centri di riferimento nazionali, europei e internazionali, della conoscenza delle reti collaborative riducendo, almeno inizialmente, le barriere all'entrata.

Con riferimento alle iniziative dei singoli Stati Membri e i casi studio sopra citati sia negli US che nella UE è fondamentale sottolineare alcuni punti e condizioni sine qua non per la creazione di massa critica necessaria per affrontare la cura delle malattie rare e l'istituzione di processi sinergici e virtuosi necessari per competere con realtà già inserite:

1. Istituzione di un comitato per le Malattie Rare in concerto con Il ministero della Sanità, Ministero della Ricerca Scientifica, Associazione dei Pazienti e centri regionali e nazionali di eccellenza per l'individuazione di politiche ed atti necessari a facilitare la ricerca e lo sviluppo di terapie la cura di malattie rare e per la diffusione dei risultati ai pazienti ed al pubblico (es: legislazione ad hoc per l'apertura di studi clinici e omogeneizzazione delle richieste dei comitati etici, fondi di ricerca, coordinamento locale, nazionale, europeo);
2. Identificazione di cluster innovativi e piattaforme tecnologiche che racchiudano il ciclo “from bench to bedside” ovvero degli elementi di ricerca di base sino alla ricerca clinica per la creazione di procedure di medicina traslazionale per velocizzare il processo di sviluppo di molecole chimiche o biologico ovvero di strumentazioni od apparecchi in grado di curare o alleviare i sintomi dovuti alle malattie rare. Il cluster deve necessariamente contenere partenariati pubblico privati (PPP) con sede all'interno dei parchi o cittadelle biomediche per migliorare il flusso di conoscenza e tecnologia. Il cluster deve tenere presente anche realtà d'eccellenza già presenti nel territorio con un vantaggio comparato elevato quale Telethon (distrofia muscolare) e AIRC;
3. Politiche accompagnatorie di Trasferimento Tecnologico con l'individuazione

a priori di stakeholder (banche, fondi venture, private equity, business Angels) interessati ad investire in progetti di spin-off e start-up con focalizzazione all'incentivazione di PMI. Supporto amministrativo per la richiesta di fondi a livello Europeo (FP7) o a livello internazionale;

4. Coordinamento di iniziative di finanziamento o agevolazioni locali, nazionali ed Europee;
5. Integrazione piena nelle associazioni o consorzi a livello Europeo (es: EURORDIS, ERDITI)
6. Piano educativo e di training per la creazione di figure specialistiche sia nella ricerca di base che nella ricerca clinica e nella somministrazione di farmaci orfani. Piano per la raccolta di dati epidemiologici e per la creazione di banche dati cellulari e genetiche ed integrazione con EUROBIOBANK. Utilizzo di test genetici e diagnostici per la diagnosi e per cura personalizzata;
7. Azioni di monitoraggio annuali con ispezioni e feedback per migliorare bandi e finanziamenti a livello locale e nazionale con l'istituzione di linee guida cliniche e di trasferimento tecnologico.

In sintesi, l'analisi delle esperienze nazionali ed internazionali rileva l'esistenza di alcuni fattori critici di successo per le iniziative volte a sostenere la competitività dei sistemi innovativi nel settore delle scienze della vita.

Presupposti: il modello SCIENCE

Sono identificabili sette presupposti che costituiscono un termine di riferimento per la valutazione del posizionamento, delle prospettive strategiche e delle linee di intervento:

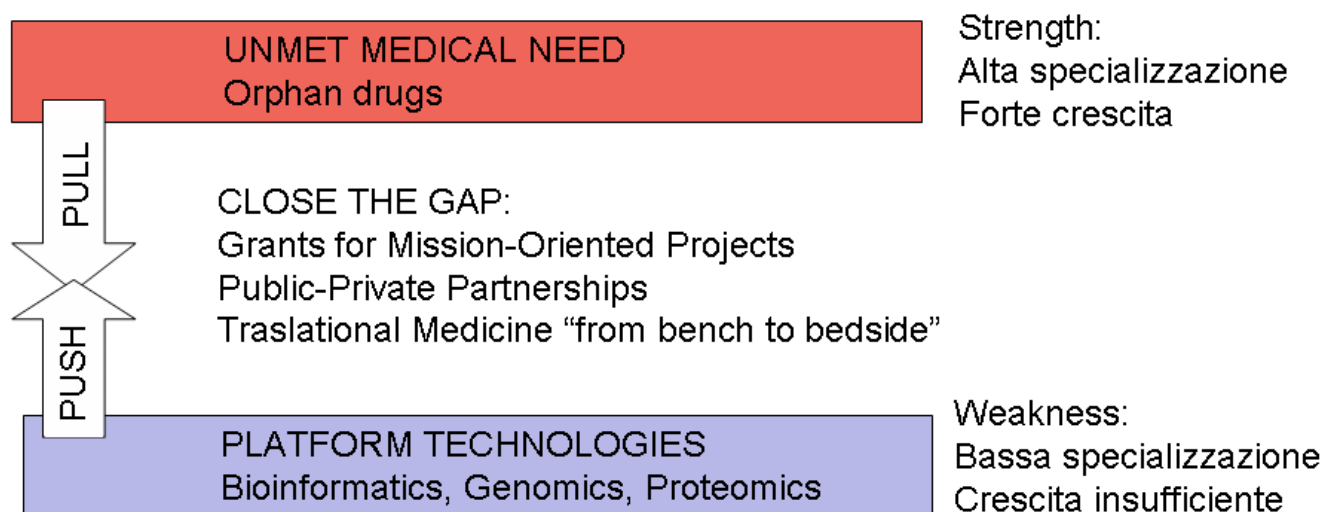
- (S) Servizi a valore aggiunto: erogazione agevolata di servizi di supporto organizzativo, finanziario, legale e manageriale, di produzione e di supporto all'accesso ai mercati di riferimento, ai pazienti e ai medici.
- (D) Clustering: presenza di una massa critica, accanto ai centri di eccellenza scientifica, di strutture cliniche, imprese biotecnologiche e farmaceutiche;
- (I) Incentivi: realizzazione di schemi di incentivazione rivolti alle strutture di ricerca, ai ricercatori e alle imprese che decidano di operare su progetti *mission oriented* finalizzati allo sviluppo di farmaci innovativi per la cura di patologie per le quali non si dispone di alcun trattamento efficace (malattie rare e malattie del Terzo Mondo);
- (E) Eccellenza scientifica: presenza di centri di ricerca pubblici e/o privati di livello internazionale in grado di formare e attrarre ricercatori e scienziati di chiara fama e di produrre ricerca di base di frontiera;
- (N) Network: complementarietà, comunicazione e relazioni di collaborazione tra soggetti industriali, centri di ricerca biologica, chimica, informatica, centri di ricerca clinica e strutture ospedaliere, centralità nelle reti di collaborazione scientifica e di divisione del lavoro innovativo a livello nazionale ed internazionale;
- (C) Clinical Development: sostegno alla conduzione di studi clinici e alla condivisione dei risultati di tali studi lungo la filiere from bench to bedside e tra pubblico e privato (medicina traslazionale).
- (E) Eccellenza infrastrutturale: predisposizione di infrastrutture e piattaforme di ricerca general purpose;

Direttrici di intervento: azioni TOP

Come dimostrato nel primo Capitolo, le azioni di sostegno alla ricerca e sviluppo nel settore biomedico si collocano lungo tre direttrici complementari:

- (T) Translational Medicine. Razionalizzazione e potenziamento delle strutture di coordinamento e di ricerca nella sperimentazione clinica e nella medicina traslazionale (Cooksey, 2006; NIH, 2008). Strutturazione di un sistema integrato di raccolta e gestione e le condivisioni di dati sanitari e di sperimentazione clinica, per la definizione di progetti di supporto strategico e di governo per le strutture del SSN, studi epidemiologici e attività di farmacovigilanza.
- (O) Orphan Drugs. Progettazione e sostegno a progetti di ricerca mission oriented, anche e soprattutto nella forma di collaborazioni pubblico private, capaci di mobilitare competenze e risorse complementari, con particolare riferimento allo sviluppo di farmaci orfani per la cura di malattie rare e neglette;
- (P) Platform technologies. Realizzazione e potenziamento di piattaforme tecnologiche polifunzionali, con particolare riferimento a bioinformatica, proteomica e genomica.

Figura II. Schema di intervento TOP



L'analisi condotta nel quarto Capitolo ha rivelato come il sistema di ricerca pubblico, privato e no profit italiano goda di un elevato indice di specializzazione relativa con alcune punte di assoluta eccellenza internazionale nel settore delle malattie rare, mentre si palesano limiti strutturali nella disponibilità di infrastrutture e competenze post-genomiche avanzate.

L'adozione di un piano di sviluppo basato sulla selezione e sul sostegno “technology push” di progetti finalizzati allo sviluppo clinico di nuove terapie per le malattie neglette, se accompagnato al potenziamento delle piattaforme bioinformatiche, proteomiche e post-genomiche, può accelerare lo sviluppo di nuove terapie e sostenere la crescita e l'innovatività del settore biofarmaceutico.

Modalità di attuazione: il sistema PARI

La valutazione dei progetti di R&S dovrà basarsi su quattro criteri:

- (P) Peer review. Le richieste di finanziamento per progetti finalizzati allo sviluppo di terapie per le malattie neglette saranno sottoposti al giudizio di esperti scientifici che attribuiranno un punteggio in funzione del merito e del grado di innovatività di ciascun progetto. Il panel di esperti non può che essere selezionato su scala internazionale visto l'esiguo numero di ricercatori attivi su talune patologie rare. A tal proposito si consiglia di implementare un sistema analogo a quello posto in essere da Telethon che rappresenta la best practice nazionale impiegando tecniche di assegnazione dei grant in linea con quelle implementate dal National Institute of Health negli Stati Uniti;
- (A) Auction. Anziché contribuire al finanziamento dei progetti di R&S in funzione delle richieste pervenute, si consiglia di implementare un sistema di valutazione basato su gare come descritto da Giebe et al (2006). I proponenti il progetto indicheranno una richiesta di cofinanziamento percentuale al progetto di R&S e l'operatore pubblico selezionerà i progetti in funzione di tale richiesta. L'adozione di meccanismi di selezione basati su gare consente di rivelare l'informazione privata del richiedente circa la sua reale motivazione a condurre il progetto;

- (R) Rating. Il punteggio attribuito ai progetti sulla base del sistema di peer review sarà complementato da un sistema di valutazione (rating) fondato su una batteria di criteri tra i quali in particolare: la disponibilità di finanziamenti da parte di soggetti terzi (*matching fund*), la definizione di logiche di collaborazione nello sviluppo clinico dei composti con istituzioni di ricerca pubbliche e altri centri di eccellenza nazionali ed esteri, eventuali ricadute del progetto in altre aree scientifiche e terapeutiche, la realizzazione di investimenti infrastrutturali in piattaforme tecnologiche;
- (I) Integrazione. I metodi canonici di assegnazione di grant pubblici alla R&S prevedono l'attribuzione di un punteggio sulla base di un sistema di valutazione (*peer review e/o rating*), l'ordinamento dei progetti sulla base del punteggio ottenuto, e il finanziamento dei primi in graduatoria fino ad esaurimento dei fondi disponibili. Tale metodo non considera le interdipendenze tra i progetti. Tale problema può essere superato selezionando e finanziando programmi anziché progetti. I programmi sono ottenuti attraverso un'opportuna integrazione (aggregazione) dei progetti sulla base di tre criteri:
- 1) interdipendenze rilevate dal panel di esperti;
 - 2) relazioni tra i progetti identificate attraverso l'ausilio di tecniche di clustering e analisi delle reti simili a quelle implementate in questo studio;
 - 3) programmi mission-oriented definiti dall'operatore pubblico.

Bibliografia

- Acemoglu, D., e J. Lin (2003): "Market Size in Innovation: Theory and Evidence from the Pharmaceutical Industry", NBER Working Paper 10038.
- Adams, C., V. Brantner. (2003): New Drug Development: Estimating Entry from Human Clinical Trails. FTC Working Paper #262.
- Aiuti, A. (2002): "Advances in gene therapy for ADA-deficient SCID", *Current Opinion in Molecular Therapy*, 4, 515-522.
- Anderson C. (2006): *The Long Tail: Why the Future of Business is Selling Less of More*, Hyperion, New York.
- Arora, A., A. Fosfuri, A. Gambardella (2002): *Markets for Technology: The Economics of Innovation and Corporate Strategy*, MIT Press, Cambridge, Ma.
- Arrow, K. (1962): "Economic welfare and the allocation of resources for invention", in R. R. Nelson (ed.), *The rate and direction of inventive activity*, Princeton University Press, Princeton, NJ, 609-625.
- Arvanitis, S., e H. Hollenstein (1994): "Demand And Supply Factors In Explaining The Innovative Activity of Swiss Manufacturing Firms", *Economics of Innovation and New Technology*, 3, 1, 15-30.
- BCC (2007): *Global Markets for Orphan Drugs*, report, BCC Research.
- Bessler, M., et al. (1994): "Mutations in the PIG-A gene causing partial deficiency of GPI-linked surface proteins (PNH II) in patients with paroxysmal nocturnal haemoglobinuria", *British Journal of Haematology*, Aug,87(4), 863-6
- Bresnahan T., e A. Gambardella (1998): "The Division of Inventive Labor and the Extent of the Market", Working Paper n. 97029, Department of Economics, Stanford University.
- Cockburn, I.M. (2004): "The Changing Structure Of The Pharmaceutical Industry", *Health Affairs*, 23, 1, 10-22.
- Cooksey D. (2006): *A Review of UK Health Research Funding*, HM Treasury, London.
- Corti, F., and M. Ponzoni (2004): "Tumour vascular targeting with tumour necrosis factor alpha and chemotherapeutic drugs", *An. N.Y. Academy of Sciences*, 1028,104-12.
- Crogham, T.W., and P.M. Pittman (2004): "The Medicine Cabinet: What's In It, And Can We Change The Contents?", *Health Affairs*, 23, 1, 23-33.
- Danzon P., S. Nicholson e N.S. Pereira (2005): "Productivity in Pharmaceutical-Biotechnology R&D: The Role of Experience and Alliances", *Journal of Health Economics*, 24(2): 317-339.
- Dear J. W., P. Lilitkarntakul, and D.J. Webb (2006): "Are rare diseases still orphans or

happily adopted? The challenges of developing and using orphan medicinal products”, *British Journal of Clinical Pharmacology*, 62:3, 264-271.

Debreu G. (1959), *Theory of Values*, Wiley, New York.

DiMasi, J. A., R.W. Hansen, and H.G. Grabowski (2003): “The Price of Innovation: New Estimates of Drug Development Costs”, *Journal of Health Economics*, 22, 325-330.

Dosi. G. (1988): “Sources, Procedures, and Microeconomic Effect of Innovation”, *Journal of Economic Literature*, 26, 1120-1171.

Drummond M.F., D.A. Wilson, P. Kanavos, P. Ubel, J. Rovira (2007): “Assessing the Economic Challenges Posed by Orphan Drugs”, *International Journal of Technology Assessment in Health Care*, 23(1), 36-42.

Finkelstein, A. (2003): “Health Policy And Technological Change: Evidence From The Vaccine Industry”, NBER Working Paper 9460.

Fisher, A., P. Borensztein, C. Roussel (2005): “The European Rare Diseases Therapeutic Initiative”, *PLoS Medicine*, 2, 9, 845-848.

Giebe T., T. Grebe, E. Wolfstetter (2006): “How to Allocate R&D (and Other) Subsidies: An Experimentally Tested Policy Recommendation”, *Research Policy*, 35, 1261-1272.

Garau M., A. Towse e C. Pritchard (2008): “Orphan Drugs: A Review of NICE and SMC Decisions”, *British Medical Journal*, forthcoming.

Hollis A. (2005): “Drugs for Rare Diseases: Paying for Innovation”, working paper, Institute for Research on Public Policy.

Kaspar R.L. (2005): “Challenges in Developing Therapies for Rare Diseases Including Pachyonychia Congenita”, *Journal of Investigative Dermatology Symposium Proceedings*, 10, 62-66.

Kettler, H.E., e S. Marjanovic (2004): “Engaging Biotechnology Companies in the Development of Innovative Solutions for Diseases of Poverty”, *Nature Review*, 3, February.

Kling, J. (1998): “From Hypertension to Angina to Viagra”, *Modern Drug Discovery*, 1, 2, 31-38.

Kremer, M. (2002): “Pharmaceuticals and the Developing World”, *Journal of Economic Perspectives*, 16, 4, 67-90.

Jaffe, A.B. (1988): “Demand and Supply Influences in R&D Intensity and Productivity Growth”, *The Review of Economics and Statistics*, 70, 3, 431-437.

Lerner, J. (1995): “Patenting in the Shadow of Competitors”, *Journal of Law and Economics*, 38, 463-496.

Lichtenberg, F. (2007), “The Impact of New Drugs on U.S. Longevity and Medical Expenditure, 1990-2003,” *American Economic Review*, 97 (2), 438-443.

Lichtenberg, F.R, T.J. Philipson (2002): “The Dual Effects of Intellectual Property

Regulations: Within- And Between- Patent Competition in the Us Pharmaceuticals Industry”, NBER Working Paper 9303.

Lichtenberg, F.R., e Waldfogel (2003): “Does Misery Love Company? Evidence From Pharmaceutical Markets Before And After The Orphan Drug Act”, NBER Working Paper 9750.

Magazzini L., F. Pammolli, M. Riccaboni (2008): “Patent Disclosure and R&D Competition in Pharmaceuticals”, *Economics of Innovation and New Technology*, forthcoming.

McCabe C., K Claxton e A. Tsuchiya (2005): “Orphan Drugs and the NHS: Should we Value Rarity?”, *British Medical Journal*, 331, 1016-19.

Milne C.P. (2002): “Orphan Products—Pain Relief for Clinical Development Headaches”, *Nature Biotechnology*, 20, 780-784.

Murphy, M.K., e R.H. Topel (2003), *Measuring the Gains from Medical Research: An Economic Approach*, University of Chicago Press, Chicago.

Moors E.H.M., e J. Faber (2007): “Orphan drugs: Unmet societal need for non-profitable privately supplied new products”, *Research Policy*, 36, 336-354.

Narin, F., V.M. Smith jr., M.B. Albert (1993): “What patents tell you about your competition”, *ChemTech*, February, 52-59.

Nelson, R. R. (1959): “The simple economics of basic scientific research”, *The Journal of Political Economy*, 67, 297.

Needham, D. (1975): “Market Structure and Firms’ R&D Behavior”, *The Journal of Industrial Economics*, 23, 4, 241-255.

NIH (2008): *NIH Roadmap for Medical Research*, NIH, Bethesda, <http://nihroadmap.nih.gov/>

Orphanet (2008): *Prevalence of Rare Diseases: A Bibliographic Survey*, Orphanet Report Series, February 2008.

Orsenigo L., F. Pammolli, M. Riccaboni (2001): “Technological Change and Network Dynamics. Lessons from the Pharmaceutical Industry”, *Research Policy*, 30(3), 485-508.

Owen-Smith, J., M. Riccaboni, F. Pammolli, W.W. Powell, (1999): “A Comparison of U.S. and European University-Industry Relations in the Life Sciences”, *Management Science*, 48, 1, 24-43.

Pammolli F., e M. Riccaboni (2008): *Innovation and Industrial Leadership, Lessons from Pharmaceuticals*, Brookings and JHU-Sais, Baltimore.

PhRMA (2007): *Orphan Drugs in Development for Rare Diseases 2007*, Pharmaceutical Research and Manufacturers of America.

Pistoi S. (2008), a cura di: *Le malattie geniche: dalla ricerca alla cura, primo rapporto Telethon sulla ricerca genica e le malattie ereditarie*, Il Sole 24 Ore, Milano.

Powell W.W., K.W. Koput, L. Smith-Doer (1996): “Interorganizational Collaboration and the

- Locus of Innovation: Networks of Learning in Biotechnology”, *Administrative Science Quarterly*, 41, 1, 116-145.
- Renieri A., et al. (2003): “Rett syndrome: the complex nature of a monogenic disease”, *Journal of Molecular Medicine*, giugno, 81(6), 346-54.
- Ridley D.B., H.G. Grabowski e J.L. Moe (2006): “Developing Drugs for Developing Countries”, *Health Affairs*, 25(2), 313-324.
- Rohde, D.D. (2000): “The Orphan Drug Act: An Engine of Innovation? At What Cost?”, *Food and Drug Law Journal*, 55, 1, 125-143.
- Rosenberg, N. (1974): “Science, Invention, and Economic Growth”, *Economic Journal*, 84, 90-108.
- Scherer F.M. (1965): “Firm Size, Market Structure, Opportunity, and the Output of Patented Inventions”, *The American Economic Review*, 55, 5(1), 1097-1125
- Scherer F.M. (1982): “Demand-Pull and Technological Invention: Schmookler Revisited”, *The Journal of Industrial Economics*, 30, 3, 225-237.
- Schmookler J. (1966): *Invention and Economic Growth*, Cambridge: Harvard University Press.
- Scrip (2008a): “Orphan Drug Development: Commercial Strategies Flourish”, *Scrip Drug Market Developments*, May, 19(5), 13-16.
- Scrip (2008b): “The ‘Ultra-Orphan’: Rare Genetic Disorders Find a Home at Shire HGT”, *Scrip Drug Market Developments*, May, 19(5), 13-16.
- Seget S. (2005): *Orphan Drugs to 2008-Understanding regulation and market opportunity in Europe*. Urch Publishing Ltd.
- Sutton, J. (1998): *Technology and Market Structure*, The MIT Press.
- Tartaglia, M., et al. (2001): “Mutations in PTPN11, encoding the protein tyrosine phosphatase SHP-2, cause Noonan syndrome”, *Nature Genetics*, 29, 465-468.
- Trenten (1999): “From Test Tube to Patient: Improving Health through Human Drugs (special report)”, US Government Printing Office, Washington, DC.
- Trouiller, P., C. Battistella, J. Pinel, and B. Pecoul (1999): “Is Orphan Drug Status Beneficial to Tropical Disease Control? Comparison of the American and Future European Orphan Drug Acts”, *Tropical Medicines and International Health*, 4, 6, 412-420.
- Wästfelt, M., B. Fadeel, J.I. Henter (2006): “A Journey of Hope: Lessons Learned From Studies on Rare Diseases and Orphan Drugs”, *Journal of International Medicine*, 260, 1-10.
- Webber, D., and M. Kremer (2001): “Perspectives on Stimulating Industrial Research and Development for Neglected Infectious Diseases”, *Bulletin of the World Health Organization*, 79, 8, 735-741.
- Wright, B.D. (1983): “The Economics of Invention Incentives: Patents, Prizes, and Research

Contracts”, *The American Economic Review*, 73, 4, 691-707.

Yamasaki K., K. Matia, D. Fu, S. V. Buldyrev, F. Pammolli, M. Riccaboni, H.E. Stanley (2006): “Preferential Attachment and Growth Dynamics in Complex Systems”, *Physical Review E*, 74(3).

Yin, W. (2008): “Market Incentives and Pharmaceutical Innovation”, *Journal of Health Economics*, doi:10.1016/j.jhealeco.2008.01.002.

Allegati

Tabella A.1. Le prime 40 istituzioni/imprese e relativo numero di pubblicazioni

Company name	Numero pubblicazioni	Tipo
Harvard Medical School	8876	PRO
University of California	8301	PRO
University of Texas	6464	PRO
Mayo Clinic	5029	PRO
Institut National de la Sante et de la Recherche Medicale	4700	PRO
National Institutes of Health	4043	PRO
Massachusetts General Hospital	3784	PRO
Boston Hospital for Women	3424	PRO
University of Toronto	3095	PRO
The Cleveland Clinic	2977	PRO
Vanderbilt University	2898	PRO
Anderson Cancer Center	2889	PRO
University of Pennsylvania	2827	PRO
University of Washington	2683	PRO
Case Western Reserve University	2606	PRO
Michigan University	2596	PRO
Baylor College of Medicine	2574	PRO
University of Florida	2531	PRO
Ohio State University	2520	PRO
University of Miami	2357	PRO
National Cancer Institute	2293	PRO
University of Cincinnati	2222	PRO
Hospital for Sick Children	2210	PRO
University of Minnesota	2150	PRO
Duke University	2148	PRO
Helsinki University	2039	PRO
Osaka University	1966	PRO
Columbia University in the City of New York	1933	PRO
New England Deaconess Hospital	1897	PRO
Washington University School of Medicine	1874	PRO
Dana-Farber Cancer Institute	1858	PRO
Johns Hopkins University School of Medicine	1857	PRO
Tufts University	1793	PRO
Kyoto University	1734	PRO
Jude Children's Research Hospital	1573	PRO
University of Wisconsin	1571	PRO
Memorial Sloan Kettering Cancer Center	1546	PRO
McGill University	1534	PRO
British Columbia University	1520	PRO
Yale University School of Medicine	1502	PRO

Fonte: nostre analisi su dati Pubmed e databiotech.com

Tabella A.2. Le prime 40 istituzioni/imprese italiane e relativo numero di pubblicazioni

Istituzione	Num. pubblicazioni	Tipologia
Università di Milano	1140	PRO
Università di Bologna	820	PRO
Università di Pisa	721	PRO
Università di Firenze	681	PRO
Università di Padova	642	PRO
Università di Torino	532	PRO
Università di Pavia	510	PRO
Università di Bari	398	PRO
Università di Napoli Federico II	382	PRO
Università degli Studi di Siena	381	PRO
Università di Verona	356	PRO
Università di Roma La Sapienza	339	PRO
Università di Catania	310	PRO
Università di Genova	293	PRO
Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri	278	PRO
Brescia University	267	PRO
Università di Parma	254	PRO
Seconda Università di Napoli	228	PRO
Università di Roma Tor Vergata	217	PRO
Università di Palermo	211	PRO
Università di Perugia	210	PRO
Istituto Giannina Gaslini	183	PRO
Università di Cagliari	123	PRO
Università di Ancona	122	PRO
Università dell'Aquila	114	PRO
Università di Trieste	110	PRO
Consiglio Nazionale Delle Ricerche	105	PRO
Università di Sassari	99	PRO
Università di Modena e Reggio Emilia	98	PRO
Istituto Europeo di Oncologia	90	PRO
Menarini	69	EC
San Raffaele Hospital	48	PRO
IRCCS San Raffaele	46	DBF
SCALVO	27	EC
Sigma Tau	19	EC
Molmed	19	DBF
Università della Calabria	17	PRO
Centro Biotecnologie Avanzate	15	PRO
Università di Ferrara	11	PRO
Università di Urbino Carlo Bo	10	PRO

Fonte: nostre analisi su dati Pubmed e databiotech.com

Tabella A.3. Le prime 40 istituzioni/imprese e relativo numero di brevetti

Impresa/Istituzione	Num. brevetti	Tipologia	84-90	91-99	2000-07	Nazionalità
Merck & Co	1116	EC	98	634	384	United States
GlaxoSmithKline	764	EC	13	570	181	United Kingdom
Pfizer	465	EC	3	175	287	United States
Schering	374	EC	35	229	110	Germany
Rhône-Poulenc	362	EC	24	238	100	France
Novartis	359	EC	51	204	104	Switzerland
Hoffmann-La Roche	299	EC	26	158	115	Switzerland
Incyte	280	DBF	1	195	84	United States
Bayer	267	EC	3	144	120	Germany
Pharmacia Corporation	261	EC	15	188	58	United States
Fujisawa	259	EC	9	208	42	Japan
AstraZeneca	236	EC	1	125	110	United Kingdom
Bristol-Myers Squibb	219	EC	19	107	93	United States
DuPont	188	EC	45	91	52	United States
Genentech	187	DBF	5	139	43	United States
Amgen	180	DBF	5	101	74	United States
Sanofi-Aventis	168	EC	0	85	83	France
INSERM	165	PRO	15	99	51	France
Abbott	152	EC	9	108	35	United States
Merrell	147	EC	20	124	3	United States
Allergan	141	EC	8	98	35	United States
Fuji Photo Film	134	EC	26	97	11	Japan
BASF	127	EC	3	50	74	Germany
Novo Nordisk	123	EC	0	96	27	Denmark
Chiron Corporation	122	EC	5	82	35	United States
Boehringer Ingelheim	117	EC	4	59	54	Germany
Hoechst Marion Roussel	108	EC	4	91	13	France
American Home Products	100	EC	0	7	93	United States
Eisai	85	EC	9	45	31	Japan
NeuroSearch	83	DBF	0	41	42	Denmark
Sumitomo	81	SBS	17	56	8	Japan
Sugen	80	DBF	0	56	24	United States
Sepracor	79	DBF	0	41	38	United States
Harvard College	79	PRO	2	48	29	United States
Kyowa Hakko Kogyo	77	EC	4	42	31	Japan
National Scientific Research Centre	74	PRO	0	0	74	France
L'Oréal	74	EC	4	20	50	France
Konica	73	EC	14	56	3	Japan
Fisons	72	EC	35	37	0	United States

Fonte: nostre analisi su dati USPTO/EPO/WIPO e databiotech.com

Tabella A.4. Le prime istituzioni/impresе italiane e relativo numero di brevetti

Istituzione/impresa	numero brevetti	tipo	84-90	91-99	2000-2007
Sigma Tau	50	EC	4	28	18
Zambon	25	EC	2	19	4
Menarini	18	EC	0	16	2
Dompe	14	EC	0	3	11
Sclavo	11	EC	4	7	0
Bracco	7	EC	0	6	1
Angelini	7	EC	0	6	1
Eniricerche SpA	6	EC	1	5	0

Fonte: nostre analisi su dati USPTO/EPO/WIPO e databiotech.com

Tabella A.5. Malattie con elevata presenza italiana in termini di pubblicazioni

Patologia	NP	NP IT	%	NB	Casi
Ocular Albinism type 1	33	16	48,48	16	n.d.
Conn adenoma	82	21	25,61	1	n.d.
Hemochromatosis juvenile	64	16	25,00	0	n.d.
Omenn syndrome	60	12	20,00	0	n.d.
Nodular heterotopia bilateral periventricular	186	37	19,89	0	n.d.
Cryoglobulinemic vasculitis	53	9	16,98	1	n.d.
Congenital with anhidrosis Insensitivity to pain	53	9	16,98	0	n.d.
Portal thrombosis	327	55	16,82	0	n.d.
Autoimmune enteropathy	114	19	16,67	5	n.d.
Vernal keratoconjunctivitis	353	57	16,15	20	10/100000
Pancreatic endocrine tumour	78	12	15,38	1	n.d.
IGA type Nephritis	162	24	14,81	6	n.d.
Del Castillo's syndrome	104	15	14,42	8	n.d.
Lipid storage myopathy	102	7	14,29	2	n.d.
Familial medullary thyroid cancer	388	55	14,18	0	n.d.
Epilepsy progressive	445	62	13,93	5	n.d.
Hypoadrenalism	260	36	13,85	0	n.d.
Abdominal retroperitoneal lymphangioma	51	7	13,73	0	n.d.
Cryoglobulinemia	3027	415	13,71	4	n.d.
isolated Lissencephaly	59	8	13,56	0	n.d.
Hemimegalencephaly	252	34	13,49	0	n.d.
Sipple syndrome	662	89	13,44	1	n.d.
Papillary thyroid cancer	1212	162	13,37	3	n.d.
Leyden-Moebius muscular dystrophy	105	14	13,33	1	3,8/100000
Polymicrogyria bilateral perisylvian	60	8	13,33	0	n.d.
Body cavity-based lymphoma	121	16	13,22	3	n.d.
Thalassemia major (Beta-thalassemia major)	2619	344	13,13	46	n.d.
Essential thrombocythemia	1383	181	13,09	0	n.d.
Atkin type Mental retardation X-linked	124	16	12,90	0	n.d.
Growth hormone deficiency	1701	219	12,87	61	n.d.
Familial hypertension	101	13	12,87	0	n.d.
Cluster headache	2137	274	12,82	179	n.d.
Radiation induced meningioma	39	5	12,82	0	n.d.
N-acetylglucosaminidase deficiency (Type 3 B)	94	12	12,77	0	n.d.
Brain lymphoma	118	15	12,71	2	n.d.
Trisomy 4	79	10	12,66	6	n.d.
Adult acute myeloid leukemia	324	41	12,65	0	n.d.
Caudal regression syndrome	87	11	12,64	1	n.d.
Double cortex	103	13	12,62	0	n.d.
Partial AVSD	56	7	12,50	0	n.d.
Migraine familial hemiplegic 1 with progressive cerebellar ataxia	338	42	12,43	5	n.d.
Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	612	76	12,42	1	43,5/100000
Pelvic retroperitoneal liposarcoma	106	13	12,26	0	n.d.
Essential mixed cryoglobulinemia	408	50	12,25	12	n.d.
Type 1 autoimmune polyendocrine syndrome	214	26	12,15	8	n.d.
Intestinal lymphangiectasia	149	18	12,08	2	n.d.
Familial dilated cardiomyopathy	108	13	12,04	0	n.d.
Acquired angioedema	142	17	11,97	2	n.d.
Myeloperoxidase deficiency	59	7	11,86	0	n.d.
Saguenay-Lac-St. Jean cytochrome oxidase deficiency	93	11	11,83	1	n.d.
Dystrophinopathy	220	26	11,82	3	n.d.

Patologia	NP	NP IT	%	NB	Casi
B-cell chronic lymphocytic leukemia	1524	179	11,75	15	32/100000
Autophagic vacuolar myopathy	145	17	11,72	0	n.d.
Acanthocytosis with neurologic disorder	111	13	11,71	3	n.d.
Thyroid ectopic	334	39	11,68	0	n.d.
Mega-cisterna magna	60	7	11,67	0	n.d.
Episodic ataxia type 2	103	12	11,65	4	n.d.
Hyperferritinemia	251	29	11,55	0	> 64 casi
Deleted in azoospermia	156	18	11,54	0	n.d.
Plasminogen deficiency	78	9	11,54	0	n.d.
Supranuclear palsy	52	6	11,54	19	5/100000
Brachymorphism	52	6	11,54	0	n.d.
Ogilvie's syndrome	52	6	11,54	0	n.d.
Diffuse systemic sclerosis	149	17	11,41	1	n.d.
congenital dyserythropoietic anaemia	176	20	11,36	3	n.d.
Boutonneuse fever	88	10	11,36	0	17/100000
Monoclonal gammopathy of undetermined significance	740	84	11,35	3	n.d.
primary renotubular with hypocalciuria Hypomagnesemia-hypokalemia	97	11	11,34	0	n.d.
Lichen amyloidosis	53	6	11,32	0	n.d.
Coeliac disease	4036	456	11,30	120	n.d.
Chronic myeloproliferative disease	144	16	11,11	0	n.d.
Merosin-negative congenital muscular dystrophy	63	7	11,11	0	n.d.
Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syndrome	54	6	11,11	2	50 casi
4H syndrome	713	79	11,08	5	n.d.
Hereditary Spastic Paraplegia	472	52	11,02	13	n.d.
Autoimmune lymphoproliferative syndrome type 1 autosomal dominant	118	13	11,02	16	100 casi
Parathyroid carcinoma	355	39	10,99	1	n.d.
Still disease	595	65	10,92	6	6,3/100000
Secondary ciliary dyskinesia	55	6	10,91	0	n.d.
Membranous glomerulonephritis idiopathic	304	33	10,86	6	n.d.
Chronic Myeloproliferative Disorders	557	60	10,77	0	n.d.
Roberts syndrome	93	10	10,75	0	100 casi
Burning mouth syndrome	456	49	10,75	4	n.d.
Pancreatoblastoma	56	6	10,71	0	60 casi
Tarsal tunnel syndrome	56	6	10,71	1	n.d.
Hyperaldosteronism type 2	602	64	10,63	0	n.d.
Leukemic reticuloendotheliosis	1055	112	10,62	52	n.d.
Segmental neurofibromatosis	66	7	10,61	0	n.d.
Williams-Beuren syndrome	674	71	10,53	7	13,3/100000
Hereditary ataxia	190	20	10,53	4	n.d.
Oral facial digital syndrome	57	6	10,53	0	n.d.
May-Hegglin anomaly	86	9	10,47	6	n.d.
Coenzyme Q 10	479	50	10,44	40	n.d.
Idiopathic granulomatous mastitis	115	12	10,43	12	n.d.
Essential hypertension	4898	511	10,43	69	n.d.
Leiden type APC resistance	472	49	10,38	1	n.d.
Spinocerebellar ataxia X-linked	58	6	10,34	0	5 casi
Medullary sponge kidney	126	13	10,32	3	n.d.
Peyronie disease	97	10	10,31	0	n.d.
Spinocerebellar degeneration with slow eye movements	359	37	10,31	5	n.d.
Hyperthermia of anesthesia	427	44	10,30	0	n.d.
Infantile neuroaxonal dystrophy	68	7	10,29	0	> 150 casi
Charcot-Marie-Tooth disease demyelinating type 4F	68	7	10,29	8	n.d.
Familial precocious puberty	1052	108	10,27	123	n.d.

Patologia	NP	NP IT	%	NB	Casi
Variant angina	156	16	10,26	45	n.d.
Reflex epilepsy	78	8	10,26	0	n.d.
Charcot-Marie-Tooth	677	69	10,19	13	n.d.
Autoimmune Thyroiditis	1737	177	10,19	169	n.d.
Hyperadrenocorticism	1083	110	10,16	41	n.d.
Neuroendocrine tumour	987	100	10,13	49	1/100000
Brachydactyly type B	79	8	10,13	0	n.d.
Myotonic dystrophy 2	267	27	10,11	6	1/100000
Hyperhomocysteinemia	3832	384	10,02	12	n.d.
Hemiplegic migraine	474	45	9,49	4	6,5/100000
Thymic hyperplasia	376	33	8,78	2	n.d.
Iron overload	4827	422	8,74	48	n.d.
Multiple endocrine neoplasia, type 2B	430	36	8,37	1	n.d.
Rendu-Osler-Weber disease	241	20	8,30	11	3,5/100000
Oral lichen planus	1414	115	8,13	2	n.d.
Hallervorden-Spatz disease	185	15	8,11	8	n.d.
thyroid hormone resistance	374	30	8,02	0	n.d.
Primary aldosteronism	1936	142	7,33	1	n.d.
Thalassemia	16016	1074	6,71	166	n.d.
Thyroglossal duct cyst	316	20	6,33	0	n.d.
Asthenia	4327	268	6,19	33	n.d.
Factor V deficiency	618	35	5,66	1	0,1/100000
Achalasia	5239	186	3,55	0	n.d.
Dandy Walker syndrome	779	25	3,21	0	n.d.
Hemophilia A	14833	368	2,48	55	7,7/100000
Radiation myelitis	94	2	2,13	54	n.d.
Afibrinogenemia congenital	1944	38	1,95	0	n.d.
Post-traumatic epilepsy	990	19	1,92	18	n.d.

Fonte: nostre analisi su dati Pubmed e databiotech.com

Tabella A.6. Thesaurus delle malattie rare utilizzato al fine delle analisi (sinonimi in corsivo)

0 variant GM2 gangliosidosis 1 alpha pyrroline-5-carboxylate dehydrogenase deficiency	Common mesentery Common variable hypogammaglobulinemia	Glycogen debranching deficiency Glycogen storage disease due to LAMP-2 deficiency <i>Lysosomal glycogen storage disease with normal acid maltase activity</i> Glycogen storage disease due to liver phosphorylase deficiency	Microcephaly with spastic quadriplegia <i>Recessive microcephaly with spastic quadriplegia</i>	Retinal blindness congenital LCA
Type 2 hyperprolinemia	<i>Immunoglobulin deficiency late-onset</i> <i>Immunoglobulin deficiency acquired</i> Common variable immunodeficiency	Glycogen storage disease type 6B	Microcephaly-oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome <i>ODED syndrome</i>	type 1 Leber congenital amaurosis Leber congenital amaurosis type 1
Hyperprolinemia type 2	<i>Common variable immunodeficiency acquired</i> <i>Hypogammaglobulinemia</i> <i>Hypogammaglobulinemia acquired</i> CVID	Glycogen storage disease type 1B Glycogen storage disease type 1C Glycogen storage disease type 1D	<i>Brunner Winter syndrome</i> <i>Oculodigitoesophagoduodenal syndrome</i> <i>MMT syndrome</i>	congenital Retinal blindness type 1 Amaurosis congenita of Leber
1 Familial erythrocytosis Polycythemia primary familial and congenital	<i>commonly currettage A syndrome of intrauterine adhesions and synechiae resulting from trauma</i> <i>A syndrome of intrauterine adhesions and synechiae resulting from trauma</i> <i>commonly currettage</i>	Glycogen storage disease type 6A	<i>Digital anomalies with short palpebral fissures and atresia of esophagus or duodenum</i> <i>or duodenum Digital anomalies with short palpebral fissures and atresia of esophagus</i>	Retinal cavernous hemangioma Retinal degeneration + rd
Erythrocytosis familial 1 ECYT1	Intrauterine synechiae	Glycogen storage disease type 7 Muscle phosphofructokinase deficiency	Microcoria	Retinal dysplasia x linked Retinal dysplasia X-linked
primary familial and congenital Polycythemia	Uterine synechiae	GSD 7	Miosis microcornea and sclerocornea with short stature and hair and dental abnormalities Microphthalmos Microphthalmos microcornea and sclerocornea with short stature and hair and dental abnormalities	retinal dysplasia) agyria
1 Erythrocytosis familial Erythrocytosis autosomal dominant benign	Asherman syndrome	Glycogen storage disease type XI	Rodrigues blindness Microcornea corectopia macular hypoplasia	Retinal pigment epithelial dystrophy Foveal dystrophy
1 HPT	Complement component 2 deficiency Complement component 5 deficiency	<i>Fanconi-Bickel disease</i> <i>Bickel-Fanconi glycogenosis</i>	Microcornea glaucoma absent frontal sinuses	Macular dystrophy Retinal pigmentary degeneration microcephaly and severe mental retardation <i>microcephaly and severe mental retardation</i> <i>Retinal pigmentary degeneration</i> <i>Retinopathy pigmentary mental retardation</i> <i>Mirhosseini-Holmes-Walton syndrome</i>
parathyroid extract	C5 deficiency	Glycogen synthetase in the liver deficiency	Microdeletion 17p12	Retinal telangiectasia associated with hypogammaglobulinemia <i>Frenkel Russe syndrome</i> Retinal telangiectasia hypogammaglobulinemia
Hyperparathyroidism	<i>Leiner disease</i> <i>Dysfunction of the fifth component of complement (C5)</i>	Glycogen storage	Microdeletion 22 q11 <i>microdeletion 22 q11 Chromosome 22</i>	<i>Macular dystrophy</i> Retinal pigmentary degeneration microcephaly and severe mental retardation <i>Retinal pigmentary degeneration</i> <i>Retinopathy pigmentary mental retardation</i> <i>Mirhosseini-Holmes-Walton syndrome</i>
2 HPT	Complement component deficiency Complement component receptor 1 deficiency	Glycogenosis Fanconi type <i>Hepatic glycogenosis with amino aciduria and glucosuria</i>	Microdeletion 22q11 <i>Shprintzen syndrome</i> <i>Conotruncal anomalies face syndrome</i>	Retinal telangiectasia associated with hypogammaglobulinemia <i>Frenkel Russe syndrome</i> Retinal telangiectasia hypogammaglobulinemia
1 LEOPARD syndrome	Complete absence of breasts	FBS <i>Pseudo-phlorizin diabetes</i>	Microdeletion 22q11 <i>Shprintzen syndrome</i> <i>Conotruncal anomalies face syndrome</i>	Retinal telangiectasia associated with hypogammaglobulinemia <i>Frenkel Russe syndrome</i> Retinal telangiectasia hypogammaglobulinemia
Cardiomyopathic lentiginosis	<i>Absent breasts and nipples</i>	+ FBS <i>Hepatic glycogenosis with fanconi nephropathy</i> <i>Fanconi syndrome with intestinal malabsorption and galactose intolerance</i>	Monosomy 22q11	Retinal telangiectasia
Multiple lentigines syndrome	<i>Athelia</i>	<i>Fanconi type Glycogenosis</i> <i>Glycogen storage disease XI</i>	Microdontia	<i>Coats disease</i> retinal with cerebral leukodystrophy Vasculopathy <i>Cerebroretinal vasculopathy hereditary</i> <i>vascular with cerebral and renal involvement and Raynaud and migraine phenomena</i> <i>Retinopathy</i> <i>Retinopathy vascular with cerebral and renal involvement and Raynaud and migraine phenomena</i> <i>hereditary Cerebroretinal vasculopathy</i>
1 Rippling muscle disease	Complete agenesis of the dorsal pancreas	<i>Fanconi Bickel syndrome</i>	Microdontia hypodontia short stature	Retinis pigmentosa deafness hypogenitalism
1/78 A	<i>Pancreas dorsal agenesis of</i> <i>dorsal agenesis of Pancreas</i>	Glycogenosis type 2 Glycogenosis type 3 Glycogenosis type 4 Glycogenosis type 5 Glycogenosis type 6 Glycogenosis type 7 Glycogenosis type 8	Primordial short stature <i>opalescent and rootless teeth</i>	retinitis pigmentosa RP10 RP13 RP12 RP25
Louis-Bar syndrome 10.5 A	<i>Agenesis of the dorsal pancreas</i>	<i>Hepatorenal glycogenosis with renal Fanconi syndrome</i>	microdontia and dens invaginatus Taurodontism	RP10 RP13 RP12 RP25
36 A	<i>dorsal Pancreas agenesis</i> Complex 1 mitochondrial respiratory chain deficiency Complex 2 mitochondrial respiratory chain deficiency Complex 3 mitochondrial respiratory chain deficiency Complex 4 mitochondrial respiratory chain deficiency	<i>Fanconi Bickel syndrome</i>	Microdontia hypodontia short stature	retinitis pigmentosa RP10 RP13 RP12 RP25
1/62 A	Complex 5 mitochondrial respiratory chain deficiency	Glycogenosis type 2	Microencephaly	RP10 RP13 RP12 RP25
A-T	Complex 2 mitochondrial respiratory chain deficiency Complex 3 mitochondrial respiratory chain deficiency Complex 4 mitochondrial respiratory chain deficiency	Glycogenosis type 3	Microgastric	RP10 RP13 RP12 RP25
16p13.3 deletion syndrome 17 alpha ketosteroid reductase deficiency of testis	Complex 5 mitochondrial respiratory chain deficiency	Glycogenosis type 4	Microgastric limb reduction defect <i>Microgastric-limb reduction defects association</i>	RP10 RP13 RP12 RP25
17 alpha KSR deficiency	complex brachydactyly <i>Du Pan syndrome</i> Complex congenital heart defect renal agenesis and cleft lip and palate <i>renal agenesis and cleft lip and palate</i> Complex congenital heart defect	Glycogenosis type 5	MLRD <i>Congenital microgastric and limb reduction defects</i>	RP10 RP13 RP12 RP25
17 Beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency Neutral 17 beta-hydroxysteroid oxidoreductase deficiency Male pseudohermaphroditism with gynecomastia	Complex 5 mitochondrial respiratory chain deficiency	Glycogenosis type 6	Microgastric short stature diabetes	RP10 RP13 RP12 RP25
17 ketoreductase deficiency 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency Male pseudohermaphroditism due to 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency	Complex 5 mitochondrial respiratory chain deficiency	Glycogenosis type 7 Glycogenosis type 8	Microgastric short stature diabetes	RP10 RP13 RP12 RP25
17 ketosteroidreductase deficiency 2 Bruck syndrome	Complex 5 mitochondrial respiratory chain deficiency	Glycoprotein neuraminidase deficiency	Microgastric short stature diabetes	RP10 RP13 RP12 RP25
BRKS2	Complex 5 mitochondrial respiratory chain deficiency	NEUG deficiency	Microgastric short stature diabetes	RP10 RP13 RP12 RP25
2 LEOPARD syndrome	Complex 5 mitochondrial respiratory chain deficiency	NEUG deficiency	Microgastric short stature diabetes	RP10 RP13 RP12 RP25
2 Multiple epiphyseal dysplasia	Complex 5 mitochondrial respiratory chain deficiency	Neuraminidase deficiency	Microgastric short stature diabetes	RP10 RP13 RP12 RP25
Multiple epiphyseal dysplasia 2	Complex 5 mitochondrial respiratory chain deficiency	Lipomucopolysaccharidosis	Microgastric short stature diabetes	RP10 RP13 RP12 RP25

<i>multiple 2 Epiphyseal dysplasia</i>	<i>Le Marec Bracq Picaud syndrome</i>	<i>Sialidase deficiency</i>	<i>micromelic Spondyloepimetaphyseal dysplasia</i>	retinitis pigmentosa and diabetes mellitus Hereditary muscular atrophy with ataxia <i>Hereditary muscular atrophy with ataxia retinitis pigmentosa and diabetes mellitus</i>
<i>EDM2</i>	Complex of anomalies involving the cranium and brain	<i>Mucopolipidosis type 1</i>	<i>Spondyloepimetaphyseal dysplasia micromelic</i>	Retinitis pigmentosa mental retardation deafness
<i>2 Tremor hereditary essential</i>	<i>Craniotelencephalic dysplasia</i>	<i>Neuraminidase 1 deficiency</i>	micropenis	Retinitis punctata albescens
<i>ETM2</i>	Complex regional pain syndrome	<i>type 2 Sialidoses</i>	Microphthalmia microphthalmia and nystagmus	<i>Fundus albipunctatus</i>
<i>22q13.3 deletion syndrome Chromosome 22q13.3 deletion syndrome</i>	<i>CRPS</i>	<i>ML1</i>	Cataract Microphthalmia camptodactyly mental retardation	<i>FALB</i>
<i>Telomeric 22q13 monosomy syndrome</i>	Compound hairs	<i>Sialidoses type 2</i>	Microphthalmia cataract	Retinoblastoma
<i>2-aminoacidic aciduria</i>	<i>Pili multigemini</i>	<i>NEU 1 deficiency</i>	Microphthalmia mental deficiency	<i>Eye Cancer Retinoblastoma</i>
<i>2-Methylacetoacetyl CoA thiolase deficiency</i>	Condensing osteitis of the medial clavicle	Gms syndrome	Microphthalmia microtia fetal akinesia	<i>Retinal cancer</i>
<i>3 alpha beta-HSD deficiency</i>	Conductive deafness	GN	Microphthalmia syndromic 8	<i>Retinal tumor</i>
<i>3 alpha beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency</i>	malformed external ear	<i>Glossopharyngeal neuralgia</i>	<i>MMEP syndrome</i>	<i>Retinoblastoma Eye Cancer</i>
<i>3 alpha beta-hydroxysteroid dehydrogenase type 2 deficiency of</i>	Conductive hearing loss	Gnathodiaphyseal dysplasia	<i>MCOPS8</i>	Retinocochleocerebral vasculopathy
<i>type 2 deficiency of 3 alpha beta-hydroxysteroid dehydrogenase</i>	Conductive hearing loss and malformed low-set ears	Gnathostoma Infection	<i>syndromic 8 Microphthalmia</i>	<i>SICRET (small infarction of cochlear retinal and encephalic tissue) syndrome</i>
<i>Adrenal hyperplasia 2</i>	<i>Ear deformity and conductive hearing loss</i>	Goldberg-Maxwell syndrome	Microscopic colitis	<i>retinal and encephalic tissue) syndrome SICRET (small infarction of cochlear</i>
<i>3 hydroxyisobutyric aciduria</i>	<i>Familial congenital moderate neural hearing loss</i>	<i>Morris syndrome</i>	Microscopic polyangiitis	<i>Susac syndrome</i>
<i>3 Methylcrotonylglycinuria</i>	<i>Mengel Konigsmark syndrome</i>	Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome	Microspherophakia with hernia	Retinohepatoendocrinologic syndrome
<i>3 Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency</i>	Condyloma	<i>GOSHS</i>	Microspherophakia-metaphyseal dysplasia	Retinoids embryopathy
<i>MCC 1 deficiency</i>	Cone degeneration autosomal dominant progressive	<i>Goldberg-Shprintzen syndrome</i>	<i>Dominantly inherited bone dysplasia with severe eye involvement</i>	<i>Isotretinoin syndrome</i>
<i>3 alpha methylcrotonyl-Coa carboxylase 1 deficiency</i>	<i>Retinal cone dystrophy 2 autosomal dominant progressive Cone degeneration</i>	Goldblatt Wallis syndrome	<i>Verloes Van Maldergem Marneffe syndrome</i>	Retinopathy anemia central nervous system anomalies
<i>3 alpha methylcrotonylglycinuria 1</i>	Cone dystrophy	Goldblatt syndrome	Microsporidiosis	<i>Retinopathy anemia CNS anomalies</i>
<i>3-@hydroxyacyl-coa dehydrogenase deficiency</i>	<i>COD3</i>	<i>Spondylometaphyseal dysplasia with dentinogenesis imperfecta</i>	Microtia	Retinopathy
<i>HADH deficiency</i>	<i>COD1</i>	Goldblatt Viljoen radial ray hypoplasia	MIDD	<i>Ophthalmoplegia</i>
<i>3-beta-hydroxy-delta-5-C27-steroid oxidoreductase deficiency</i>	Cone rod dystrophy	<i>Goldblatt Viljoen syndrome</i>	<i>maternally inherited Diabetes and deafness</i>	<i>retinopathy group</i>
<i>Progressive familial intrahepatic cholestasis 4</i>	Cone rod dystrophy	<i>Autosomal dominant radial ray hypoplasia syndrome</i>	Middle aortic syndrome	Retinopathy aplastic anemia neurological abnormalities
<i>progressive familial intrahepatic 4 Cholestasis</i>	Cone rod dystrophy amelogensis imperfecta	<i>Radial ray hypoplasia with choanal hypoplasia</i>	<i>Atypical coarctation of aorta</i>	Retinopathy pigmentary
<i>PFIC4</i>	cone-shaped epiphysis	<i>Goldenhar syndrome with ipsilateral radial defect</i>	<i>Mid-aortic dysplastic syndrome</i>	Retinoschisis autosomal dominant
<i>3-HADH</i>	congenita keratosis	<i>Hemifacial microsomia with radial defects</i>	<i>Coarctation of the abdominal aorta</i>	<i>Autosomal dominant retinoschisis</i>
<i>3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase</i>	palmoplantaris	<i>OAVS with radial defect</i>	midfacial hypoplasia and foot abnormalities	retinitis pigmentosa
<i>3-hydroxy 3-methylglutaryl-CoA</i>	congenita Spondyloepiphyseal dysplasia	<i>Microsomia hemifacial radial defects</i>	Craniostenosis	<i>Alpha-methyl-acyl-CoA racemase deficiency</i>
<i>3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency</i>	<i>congenital type</i>	<i>Oculoauriculovertebral spectrum with radial defect</i>	<i>Craniostenosis midfacial hypoplasia and foot abnormalities</i>	Retractile mesenteritis
<i>M/SCHAD</i>	<i>Spondyloepiphyseal dysplasia congenital type</i>	Goldmann-Favre syndrome	<i>Jackson-Weiss syndrome</i>	<i>Mesenteric Panniculitis</i>
<i>Medium and short chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency</i>	<i>Spondyloepiphyseal dysplasia congenital type</i>	<i>Retinoschisis with early hemeralopia</i>	Midline cleft of lower lip	<i>Peritoneal retractile mesenteritis</i>
<i>HAD deficiency</i>	congenital 4 Bile acid synthesis defect	Goldstein hut syndrome	Midline defects autosomal type	Retroperitoneal fibrosis familial
<i>3-ketothiolase deficiency</i>	<i>CBAS4</i>	Gollop Coates syndrome	Midline defects recessive type	<i>familial Mediastinal fibrosis</i>
<i>2-methyl-3-hydroxybutyricacidemia</i>	<i>Trihydroxycoprostanic acid to cholic acid</i>	<i>Bifurcation of distal humerus with oligoectro-syndactyly</i>	Midline development field defects	<i>familial Retroperitoneal fibrosis</i>
<i>Alpha-methylacetoaceticaciduria</i>	<i>intrahepatic with defective conversion of Cholestasis</i>	Gollop syndrome	<i>Schisis association</i>	<i>Mediastinal fibrosis familial</i>
<i>3-oxothiolase deficiency</i>	<i>Trihydroxycoprostanic acid in bile</i>	Gollop wolfgang complex	Midline developmental field defects	<i>Multifocal fibrosclerosis</i>
<i>Mitochondrial Acetoacetyl-CoA Thiolase deficiency</i>	<i>Cholestasis intrahepatic with defective conversion of</i>	<i>Femur bifid monodactylos ectrodactyly</i>	Midline field defects	Rett like syndrome
<i>Beta ketothiolase deficiency</i>	Congenital absence of gluteal muscles	Goltz syndrome	Midline heart	Rett syndrome
<i>3KTD</i>	<i>Absence of Gluteal muscle</i>	<i>Goltz-Gorlin syndrome</i>	<i>Mesocardia</i>	Revesz-Debusse syndrome
<i>3M syndrome</i>	<i>Gluteal muscle absence of</i>	Gombo syndrome	Midline lethal granuloma	<i>Revesz syndrome</i>
<i>Three M syndrome</i>	Congenital absence of insulin-producing beta cells with diabetes mellitus	Gomez Lopez Hernandez syndrome	Midphalangeal hair	<i>Exudative retinopathy with bone marrow failure</i>
<i>Dolichospondylic dysplasia</i>	<i>Pancreatic beta cell agenesis with neonatal diabetes mellitus</i>	<i>Cerebellotrigeminal-dermal dysplasia</i>	<i>Middigital hair</i>	<i>Bilateral Coats retinopathy associated with aplastic anaemia and mild dyskeratotic signs</i>
<i>3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency</i>	Congenital absence of lacrimal puncta and salivary glands	<i>Cerebellotrigeminal dermal dysplasia</i>	Miescher elastoma	Reye syndrome
<i>3-methylcrotonylglycinuria</i>	<i>Aplasia of lacrimal and salivary glands</i>	Gomm Button disease	<i>Elastosis perforans serpiginosa</i>	<i>Reye's Syndrome</i>
<i>3-methylglutaconic aciduria</i>	Congenital absence of skin on the upper or lower limbs	<i>Sweet syndrome</i>	<i>Elastoma intrapapillare perforans verruciformis</i>	<i>Fatty Liver with Encephalopathy</i>
<i>3-methylglutaconyl-coA hydratase deficiency</i>	<i>Aplasia cutis congenita of limbs recessive</i>	<i>Acute febrile neutrophilic dermatosis</i>	Mietens syndrome	Reynolds Neri Hermann syndrome
	<i>Recessive aplasia cutis congenita of the limbs</i>	Gonadal dysgenesis	<i>Mental retardation type mietens weber</i>	
	Congenital absence of the abdominal muscles			

3MG-coA hydratase deficiency MGA type I	Eagle-Barrett syndrome Prune belly syndrome	Gonadal dysgenesis mixed Gonadal dysgenesis Turner type Gonadal dysgenesis XY type associated anomalies	Mievis verellen dumoulin syndrome Short stature brussels type Mievis Verellen-Dumoulin syndrome Familial short stature with facial dysmorphism and osteochondrodysplastic lesions	Reynolds syndrome Rhabditida Infections
4 Primary ciliary dyskinesia	Obrinsky syndrome			Rhabdoid tumor
CILD4	Abdominal muscle deficiency syndrome Abdominal muscles absence of with urinary tract abnormality and cryptorchidism	gonadal insufficiency		Rhabdoid tumors
45X male	absence of with urinary tract abnormality and cryptorchidism	goiter	Brussels type Short stature syndrome	Malignant rhabdoid tumors
45X/46XY mosaicism	Abdominal muscles Congenital absence of the sternocleidomastoid muscle Congenital adrenal hyperplasia 1	150 g	Mikati Najjar Sahli syndrome Microcephaly hypergonadotropic hypogonadism short stature	Rhabdomyomatous dysplasia cardiopathy genital anomalies
47 XXY syndrome		Gonadotroph adenoma		Rhabdomyosarcoma
48 XXXX syndrome		Pituitary gonadotrophic adenoma	Mikulicz syndrome mild autosomal recessive form Osteopetrosis Mild autosomal recessive form of osteopetrosis	Rhabdomyosarcoma 1
Tetrasomy X	CYP21 deficiency 21-hydroxylase-deficient congenital adrenal hyperplasia	Gonadotropic deficiency		RMSE1
48 XXXX		Gonadotropin deficiency gonadotropin-dependent Precocious puberty Goniodysgenesis mental retardation short stature	Mild form of FAP	Rhabdomyosarcoma of the orbit Rheumatoid arthritis splenomegaly and neutropenia
4-HPPD deficiency 4-hydroxyphenylpyruvic acid dioxygenase deficiency	21 hydroxylase deficiency 21-OHD CAH		Attenuated FAP Miles-Carpenter x-linked mental retardation syndrome	Felty Syndrome
4-hydroxybutyricaciduria Succinic semialdehyde deshydrogenase deficiency	Adrenal hyperplasia III	Gonococcal conjunctivitis		
4-hydroxyphenylacetic aciduria	CAH 1 21 alpha hydroxylase deficiency Congenital adrenal hyperplasia type 2	Gonococcal conjunctivitis Gonadal dysgenesis xx type deafness	MRXS4 Mental retardation X-linked syndromic 4 X-linked syndromic 4 Mental retardation Mental retardation X-linked with congenital contractures and low fingertip arches X-linked with congenital contractures and low fingertip arches Mental retardation	Familial Felty's syndrome splenomegaly and neutropenia Rheumatoid arthritis Rheumatoid factor-negative polyarthritis
5 Neuronal ceroid lipofuscinosis	Congenital agenesis of the tricuspid valve	Gonzales Del Angel syndrome		Rheumatoid factor negative erosive chronic polyarthritis
neuronal 5 Ceroid lipofuscinosis		Good syndrome		
Finnish variant late infantile Neuronal ceroid lipofuscinosis	Tricuspid atresia Congenital alopecia and nail dystrophy associated with severe functional T-cell immunodeficiency congenital alopecia and nail dystrophy T-cell immunodeficiency	Immunodeficiency with thymoma		RF-ve CP
Neuronal ceroid lipofuscinosis 5		Goodman syndrome	Miller Fisher syndrome	Negative rheumatoid factor polyarthritis
Neuronal ceroid lipofuscinosis Finnish variant late infantile 5-methyltetrahydrofolate- homocysteine s-methyltransfTrase	Pignata Guarino syndrome Congenital alopecia psychomotor retardation convulsions Neuroectodermosis with alopecia or hypotrichosis psychomotor retardation convulsions Congenital alopecia	Acrocephalopolysyndactyly type 4	MFS	Rheumatoid nodulosis
5-oxoprolinase deficiency		ACPS 4	Mills syndrome	Rheumatoid purpura
5-oxoprolinuria		Goodman camptodactyly	Milner Khallouf Gibson syndrome	Henoch-Schoenlein purpura
5-@oxoprolinuria		Goodpasture syndrome Rapidly progressive glomerulonephritis with pulmonary hemorrhage	Minor streblomicrodactyly familial	Rheumatoid vasculitis
Glutathione synthetase deficiency	Congenital alopecia X-linked	Pulmonary renal syndrome Anti-glomerular basement membrane antibody disease Glomerulonephritis - pulmonary hemorrhage	Familial streblodactyly familial Minor streblomicrodactyly	RA VASC rhizomelic due to DHAPAT deficiency Chondrodysplasia punctata Human dihydroxyacetonephosphate acyltransferase deficiency type 2 Rhizomelic chondrodysplasia punctata
Pyroglutamic aciduria 6-diphosphatase deficiency Autosomal recessive fructose 1 Autosomal recessive fructose 1 6- diphosphatase deficiency	Alopecia congenital Congenital alveolar capillary dysplasia Pulmonary hypertension familial persistent of the newborn familial persistent of the newborn Pulmonary hypertension	Goossens-Devriendt syndrome	Minoxidil antenatal infection	Dihydroxyacetonephosphate acyltransferase deficiency
Baker-Winegrad disease		Brain malformation Gordon hyperkalemia-hypertension syndrome	Mirizzi syndrome	Chondrodysplasia punctata rhizomelic due to DHAPAT deficiency
6q terminal deletion	Alveolar capillary dysplasia Congenital amaurosis cone-rod type with congenital hypertrichosis		Mirizzi's syndrome	DHAPAT deficiency
7 h CGH	Amaurosis hypertrichosis Cone-rod congenital amaurosis associated with congenital hypertrichosis	Gorham-Stout disease Essential osteolysis	Mirror hands and feet nasal defects	GNPAT deficiency RCDP2
HTC2		Vanishing bone disease	Mirror polydactyly segmentation and limbs defects	Glyceronephosphate acyltransferase deficiency Peroxisomal dihydroxyacetonephosphate acyltransferase deficiency
HCG Hypertrichosis congenital generalized X-linked Macias-Flores Garcia-Cruz Rivera syndrome	Jalili syndrome	Cystic angiomas of bone	Mitochondrial ADN deletions and duplications	Rhizomelic dysplasia type patterson lowry rhizomelic form Chondrodysplasia punctata
7-dehydrocholesterol reductase deficiency Smith-Lemli-Opitz syndrome	Congenital amputation aneurysms of the great vessels congenital anterior cervical with peripheral sensory and motor neuropathy Hypertrichosis Cervical hypertrichosis neuropathy Familial congenital anterior cervical hypertrichosis associated with peripheral sensory and motor neuropathy Hypertrichosis congenital anterior cervical with peripheral sensory and motor neuropathy	Phantom bone disease Progressive massive osteolysis	Mitochondrial cytopathies	
		Gorlin Bushkell Jensen syndrome Leukonychia totalis multiple sebaceous cysts renal calculi	Mitochondrial diseases of nuclear origin Mitochondrial DNA depletion syndrome	Chondrodysplasia punctata rhizomelic form
SLOS		Nevoid basal cell carcinoma	Mitochondrial encephalomyopathy aminoacidopathy	type 1 Rhizomelic chondrodysplasia punctata
8p inverted duplication/deletion		Gorlin-Chaudhry-Moss	Mitochondrial myopathy and sideroblastic anemia	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1
A. keratitis	Congenital antithrombin 3 deficiency	Craniofacial dysostosis	MLASA	RCDP1

<i>Acanthamoeba keratitis</i>	<i>Congenital AT-III deficiency</i>	gottron type Acrogeria	<i>Myopathy with lactic acidosis and sideroblastic anemia</i>	<i>Chondrodystrophia calcificans punctata</i>
A.N.	congenital Antithrombin deficiency	<i>Acrometageria</i>	Mitochondrial myopathy encephalopathy lactic acidosis and stroke-like episodes	Rhizomelic pseudopolyarthritis Rhizomelic shortness with clavicular defect
<i>Anorexia nervosa</i>	Congenital aplastic anemia	<i>Metageria</i>	<i>Mitochondrial encephalopathy</i>	
Aarskog like syndrome	Congenital arteriovenous shunt	GPI deficiency <i>Glycosylphosphatidylinositol deficiency</i>	Mitochondrial myopathy lactic acidosis	<i>Cleido rhizomelic syndrome</i>
<i>Teebi naguib alawadi syndrome</i>	Congenital articular rigidity	Graft rejection after lung transplantation	Mitochondrial myopathy with sideroblastic anaemia	<i>Wallis Zieff Goldblatt syndrome</i>
Aarskog syndrome	Congenital atransferrinemia (subtype)		Mitochondrial myopathy-encephalopathy-lactic acidosis	<i>Cleidorhizomelic syndrome</i>
<i>FGD1</i>	<i>Atransferrinemia</i>	Graft vs host disease	Mitochondrial NADH dehydrogenase component of complex I deficiency of <i>deficiency of Mitochondrial NADH dehydrogenase component of complex I</i>	Rhizomelic syndrome
<i>Faciogenital dysplasia</i>	<i>Familial hypotransferrinemia</i>	Grand Kaine Fulling syndrome	<i>NADH coenzyme q reductase deficiency</i>	<i>Familial rhizomelic dysplasia</i>
<i>Aarskog disease</i>	Congenital atresia of the small intestine	Grant syndrome	<i>NADH:Q(1) Oxidoreductase deficiency</i>	<i>Rhizomelic dysplasia familial</i>
<i>FGDY</i>	<i>Atresia of small intestine</i>	granulocytes 100-500/mm3	<i>Mitochondrial complex I deficiency</i>	Rhnull syndrome
<i>Scott Aarskog syndrome</i>	<i>Small intestine atresia</i>	<i>Granulocytopenia</i>	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy syndrome	<i>Rh deficiency syndrome</i>
<i>Aarskog-Scott syndrome</i>	congenital autosomal dominant Nystagmus 3	Granuloma annulare	<i>MNGIE without leukoencephalopathy included</i>	Rhombencephalosynapsis
<i>Aarskog-Ose-Pande syndrome</i>	<i>NYS3</i>	Granulomatous Angiitis of CNS	<i>Pseudoobstruction</i>	RHPD
<i>Lypodystrophy</i>	congenital autosomal dominant Nystagmus 4	<i>Granulomatous Angiitis of the Central Nervous System</i>	<i>Polip syndrome</i>	<i>Dandy-Walker cysts</i>
<i>partial lipodystrophy</i>	<i>Vestibulocerebellar disorder with predominant ocular signs</i>	<i>GACNS</i>	<i>Myoneurogastrointestinal encephalopathy syndrome included MNGIE without leukoencephalopathy</i>	<i>Renal-hepatic-pancreatic dysplasia</i>
<i>Rieger anomaly</i>	<i>NYS4</i>	<i>Granulomatous angiitis of the nervous system</i>	Mitochondrial recessive ataxia syndrome	RHYSN syndrome
<i>Aase-Smith I syndrome</i>	Congenital benign spinal muscular atrophy dominant	Granulomatous arthritis of childhood	Mitochondrial trifunctional protein deficiency	<i>Retinitis pigmentosa syndrome</i>
<i>Aase-Smith syndrome</i>	Congenital bilateral absence of the vas deferens	<i>uveitis</i>		RIA
AAT3	<i>Congenital bilateral aplasia of vas deferens</i>	<i>UV+</i>		<i>Radiation induced angiosarcoma of the breast</i>
<i>familial thoracic 3 Aortic aneurysm</i>	Congenital bilateral metadiaphyseal acrodysplasia of the little finger	<i>Pediatric granulomatous arthritis</i>	Mitral regurgitation	<i>Post-irradiation angiosarcoma of the breast</i>
<i>FAA3</i>	<i>Kirner deformity</i>	<i>Granulomatous inflammatory arthritis</i>	<i>Forney-Robinson-Pascoe syndrome</i>	Richardson's syndrome
ABCD syndrome	<i>Dysteplephalangy</i>	Granulomatous disease	Mitral regurgitation deafness skeletal anomalies	<i>Supranuclear palsy</i>
Abderhalden Kaufmann Lignac syndrome	Congenital brain dysgenesis due to glutamine synthetase deficiency	Granulomatous disease chronic	Mitral valve	Richards-Rundle syndrome
<i>Abderhalden-Lignac-Kaufmann disease</i>	Congenital bullous poikiloderma	<i>chronic Granulomatous disease</i>	Mitral valve insufficiency or stenosis	<i>Ketoaciduria-mental deficiency syndrome</i>
<i>Abderhalden-Kaufmann-Lignac syndrome</i>	<i>Kindler syndrome</i>	Granulomatous hypophysitis	Miura syndrome	<i>Ataxia-deafness-retardation syndrome with ketoaciduria</i>
Abdominal chemodectomas with cutaneous angioliomas	<i>hereditary acrokeratotic Poikiloderma</i>	Granulomatous rosacea	Mixed cell tumors containing both neural ganglionic cells and neural glial cell components	RRS
<i>Familial abdominal chemodectomas with cutaneous angioliomas (subtype)</i>	<i>Poikiloderma of Kindler</i>	Granulomatous slack skin	<i>Ganglioglioma</i>	<i>Familial ataxia-hypogonadism syndrome</i>
Abdominal cystic lymphangioma	<i>Bullous acrokeratotic poikiloderma of kindler and weary</i>	Granulosa cell tumor of the ovary	Mixed dust pneumoconiosis	Richieri costa gorlin syndrome
<i>Retroperitoneal cystic lymphangioma</i>	<i>Poikiloderma hereditary acrokeratotic</i>	<i>GTCT</i>	<i>Labrador lung</i>	<i>Oculomaxillofacial dysostosis</i>
<i>Abdominal retroperitoneal lymphangioma</i>	Congenital cardiovascular malformations	<i>GCT of the ovary</i>	Mixed dystonias	<i>Oblique facial clefts</i>
Abdominal obesity metabolic syndrome	Congenital cardiovascular shunt	<i>Granulosa theca cell tumor</i>	Mixed sclerosing bone dysplasia and mental retardation	<i>Oculomaxillofacial dysplasia with oblique facial clefts</i>
<i>AOMS1</i>	congenital cataract	<i>Granulosa theca cell tumor of the ovary</i>	<i>MSBD with MR</i>	Richieri costa guion almeida dwarfism
<i>Metabolic syndrome X</i>	Congenital cataracts congenital cataracts and myopia Spinocerebellar degeneration with macular degeneration with macular dystrophy	<i>Adult granulosa cell tumor of the ovary</i>	<i>Sclerosing bone dysplasia mental retardation</i>	<i>Short stature mental retardation eye anomalies cleft lip palate</i>
aberrant oral frenula	corneal dystrophy	Graphite Pneumoconiosis	Miyoshi distal myopathy	Richieri Costa Guion Almeida Rodini syndrome
<i>Wellesley-Carman-French syndrome</i>	<i>Bedouin spastic ataxia syndrome</i>	<i>Carbon Pneumoconiosis</i>	<i>Miyoshi myopathy</i>	Richieri Costa Guion-Almeida syndrome
Aberrant right subclavian artery	<i>Mousa Al din Al Nassar syndrome</i>	Great vessels transposition	MKS3	<i>Acrofacial dysostosis Richieri Costa Guion-Almeida type</i>
ARSCA	<i>Spinocerebellar degeneration with macular corneal dystrophy congenital cataracts and myopia</i>	Grebe dysplasia	<i>Meckel syndrome type 3</i>	<i>Richieri Costa Guion-Almeida dwarfism</i>
<i>Aberrant subclavian artery</i>	Congenital cataracts renal tubular necrosis and encephalopathy in two sisters	<i>Grebe type Chondrodysplasia</i>	ML 3 A	Richieri Costa Orquizas syndrome
<i>Aberrant left subclavian artery</i>	<i>Crome syndrome</i>	<i>Grebe type Acromesomelic dysplasia</i>	<i>Mucopolipidosis type 3 A</i>	Richieri Costa Pereira syndrome
Abetalipoproteinemia	<i>renal tubular necrosis and encephalopathy in two sisters</i>	<i>Grebe syndrome</i>	<i>PHP</i>	<i>Robin sequence with cleft mandible and limb anomalies</i>
<i>Apolipoprotein B deficiency</i>	<i>Congenital cataracts</i>	<i>Acromesomelic dysplasia Grebe type</i>	<i>Pseudo-Hurler polydystrophy</i>	<i>Richieri-Costa and Pereira form of acrofacial dysostosis</i>
<i>Congenital betalipoprotein deficiency syndrome</i>	Congenital central alveolar hypoventilation	AMDG	Mls syndrome	Richieri Costa-Guion Almeida-Cohen syndrome
<i>Abetalipoproteinemia neuropathy</i>	<i>Ondine syndrome</i>	<i>Brazilian achondrogenesis</i>	MMA	<i>Overgrowth-craniosynostosis-arthrogryposis</i>
<i>Betalipoprotein deficiency disease</i>	Congenital central hypoventilation syndrome	<i>Grebe chondrodysplasia</i>	<i>Acidemia methylmalonic</i>	Richieri-Costa Colletto Otto

	<i>hypoveilantation</i>				syndrome
	<i>Congenital failure of autonomic control</i>	GRF Tumour		<i>Methylmalonic acidemia</i>	Richieri-Costa Guion-Almeida Cohen syndrome
<i>Acanthocytosis</i>	<i>Idiopathic congenital central alveolar hypoventilation</i>	<i>Growth hormone releasing factor tumour</i>		MMA cbl A type	RichieriCosta-Pereira syndrome
<i>Low-density beta lipoprotein deficiency</i>	CCHS	Griscelli disease		<i>Methylmalonic aciduria cblA type</i>	<i>cleft mandible</i>
<i>Microsomal triglyceride transfer protein deficiency disease</i>	<i>Congenital Ondine curse</i>	<i>Chediak-Higashi like syndrome</i>		<i>Methylmalonic acidemia cblA type</i>	<i>hand anomalies clubfoot</i>
<i>Microsomal triglyceride transfer protein deficiency</i>	congenital Centronuclear myopathy	<i>Albinism partial</i>		MMS	<i>Pierre Robin sequence</i>
Ablepharon macrostomia syndrome	congenital cerebral Granulomas	Griscelli syndrome type 2		<i>Medial Medullary Syndrome</i>	Richmond type
abnormal face and distal limb anomalies	congenital cerulean type 1	<i>Albinism partial with immunodeficiency</i>		<i>10(-3)-10(-4) M</i>	Spondylometaphyseal dysplasia
	Cataract	GS2		MN1	Richmond type
<i>Fryns syndrome</i>	<i>Cataract congenital blue dot type 1</i>	<i>partial with immunodeficiency</i>		<i>Meningioma 1 gene</i>	<i>X-linked Spondylometaphyseal dysplasia</i>
<i>Moerman Van den berghe Fryns syndrome</i>	<i>Cerulean cataract congenital blue dot type 1</i>	<i>Albinism</i>		MINDs	Richner-Hanhart syndrome
<i>Diaphragmatic hernia abnormal face and distal limb anomalies</i>	Cataract	<i>Griscelli syndrome with hemophagocytic syndrome</i>		<i>Motor neuron disease</i>	<i>Keratosis palmoplantaris</i>
	<i>Cataract congenital cerulean type 1</i>	<i>Partial albinism and immunodeficiency</i>		MNGIE syndrome	Ricker syndrome
Abnormal tooth shape		Grix Blankenship Peterson syndrome		Mobius syndrome	PROMM
<i>Hutchinson incisors</i>	Congenital chloride diarrhea	<i>Craniofacial and osseous defects mental retardation</i>		<i>Absence or underdevelopment of the 6th and 7th cranial nerves</i>	<i>Proximal myotonic myopathy</i>
<i>Mulberry teeth</i>	DIAR1			Mobius syndrome 2 (formerly)	DM2
<i>Peg teeth</i>	<i>Congenital chloridorrhea</i>	Groll hirschowitz syndrome		<i>MBS2 (formerly) (formerly) Mobius syndrome 2</i>	<i>Dystrophia myotonica 2</i>
Absence of all four limbs with ectodermal dysplasia and lacrimal duct abnormalities	<i>Diarrhea 1 secretory chloride congenital</i>	Gronblad-Strandberg-Touraine syndrome		<i>Moebius syndrome 2 (formerly) hereditary congenital Facial paresis</i>	<i>Myotonic myopathy proximal</i>
<i>Tetra amelia with ectodermal dysplasia and lacrimal duct abnormalities</i>	<i>Diarrhea 1</i>	Grosse syndrome		HCFP1	<i>Dystrophia myotonica 2</i>
absence of Arachidonic acid	<i>Chloridorrhea congenital</i>	Group A Streptococcal disease		MoCoD	<i>Myotonic dystrophy 2</i>
Absence of fingers	<i>Darrow-Gamble disease</i>	<i>Streptococcal Group A invasive disease</i>		<i>xanthine dehydrogenase and aldehyde oxidase Combined deficiency of sulfite oxidase</i>	
<i>Ectrodactyly</i>	congenital Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	Growth deficiency brachydactyly unusual facies		<i>Combined deficiency of sulfite oxidase xanthine dehydrogenase and aldehyde oxidase</i>	<i>Dermal Ridges</i>
	<i>Chloridorrhea congenital</i>	Growth delay due to insulin-like growth factor I deficiency		<i>Molybdenum cofactor deficiency</i>	Riedel Thyroiditis
<i>Tetra amelia with ectodermal dysplasia and lacrimal duct abnormalities</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>deafness- mental retardation</i>		Moderate and severe traumatic brain injury	RIEG1
absence of Arachidonic acid	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>IGF-1 deficiency</i>		MODY syndrome	<i>Rieger malformation</i>
Absence of fingers	<i>Chloridorrhea congenital</i>	growth failure and cleft lip palate		Moebius axonal neuropathy hypogonadism	<i>rieg</i>
<i>Ectrodactyly</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>	Multiple congenital anomalies mental retardation		<i>Moebius syndrome with hypogonadotrophic hypogonadism and progressive peripheral neuropathy axonal and demyelinating type</i>	<i>Rieger syndrome</i>
	<i>Chloridorrhea congenital</i>	growth failure and nerve deafness		Moebius syndrome	<i>Iridogoniodysgenesis with somatic anomalies</i>
Absence of Tibia	<i>Chloridorrhea congenital</i>	Metabolic myopathy associated with chronic lactic acidemia		<i>M=bius syndrome</i>	RIEG2
<i>Tibial hemimelia</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>Metabolic myopathy associated with chronic lactic acidemia growth failure and nerve deafness</i>		Moeschler clarren syndrome	<i>Rieger syndrome 2</i>
<i>Tibia absence of</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>Mitochondrial myopathy with lactic acidosis</i>		Mollica pavone antener syndrome	Rieger-Axenfeld anomaly
	<i>Chloridorrhea congenital</i>	Growth hormone deficiency without associated anomalies		<i>Dwarfism mental retardation eye abnormality</i>	Right atrium familial dilatation
<i>Bilateral absence of the tibia</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>	Growth mental deficiency syndrome of Myhre		MOMO syndrome	Right bundle branch block ST segment elevation and sudden death syndrome
	<i>Chloridorrhea congenital</i>	Growth retardation alopecia pseudoanodontia optic		<i>Macrosomia obesity macrocephaly ocular abnormalities</i>	<i>SUNDS</i>
absence of Vagina	<i>Chloridorrhea congenital</i>	Growth retardation hydrocephaly lung hypoplasia		<i>Macrosomia obesity ocular abnormalities (retinal coloboma and nystagmus)</i>	<i>ST segment elevation and sudden death syndrome</i>
	<i>Chloridorrhea congenital</i>	Growth retardation mental retardation phalangeal hypoplasia		<i>obesity ocular abnormalities (retinal coloboma and nystagmus)</i>	<i>Right bundle branch block</i>
Absent abdominal musculature with microphthalmia and joint laxity	<i>Chloridorrhea congenital</i>	Growth retardation pulmonary hypertension and aminoaciduria		<i>Macrocrania</i>	<i>Brugada syndrome</i>
	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>Rowley-Rosenberg syndrome</i>		Monday morning fever	<i>Sudden unexpected nocturnal death syndrome</i>
Absent accessory pancreatic duct of Santorini	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>pulmonary hypertension and aminoaciduria Growth retardation</i>		Byssinosis	Right ventricular hypoplasia
	<i>Chloridorrhea congenital</i>	GrSsbeck-Imerslund disease		Monoamine oxidase A deficiency	<i>Hypoplasia of the right ventricle</i>
<i>Absent duct of Santorini</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>Cobalamin malabsorption</i>		Monoamine oxidase-A deficiency	<i>Isolated right ventricular hypoplasia</i>
Absent corpus callosum cataract immunodeficiency	<i>Chloridorrhea congenital</i>	Grubben de Cock Borghgraef syndrome		Monoamine oxidase transporter-8 deficiency	<i>Isolated hypoplasia of the right ventricle</i>
	<i>Chloridorrhea congenital</i>	GSD 1		Allan-Herndon-Dudley syndrome	<i>Right ventricle hypoplasia</i>
<i>Vici syndrome</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>Glycogen storage disease type 1</i>		<i>X-linked mental retardation with</i>	Riley-Day syndrome
	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>Muscle glycogen phosphorylase deficiency</i>			
absent dermatoglyphs	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>PGYM deficiency</i>			
absent dorsal mesentery and absent superior mesenteric artery	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>Glycogen storage disease type 5</i>			
Duodenojejunal atresia with volvulus	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>Muscle glycogen phosphorylase deficiency</i>			
	<i>Chloridorrhea congenital</i>	<i>Myophosphorylase deficiency</i>			
Absent nails and dystrophic nails	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
<i>Anonychia onychodystrophy</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
Absent patellae	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
<i>Genitopatellar syndrome</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
<i>renal anomalies</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
<i>scrotal hypoplasia</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
absent patellae micrognathia syndrome	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
Microtia	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
<i>Microtia absent patellae micrognathia syndrome</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
<i>EPS</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
<i>patella short stature syndrome Ear</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
absent radius	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
absent tibia	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
<i>Tibial aplasia</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>				
<i>Cleft hand</i>	<i>Chloridorrhea congenital</i>				

			<i>hypotonia</i>	
Acadian variety Usher syndrome	Congenital defect of skull and scalp	<i>McArdle disease</i>	<i>Triiodothyronine resistance</i>	Ring 15 Chromosome
<i>Usher syndrome Acadian variety</i>	<i>congenital Scalp defect</i>	<i>McArdle type glycogen storage disease</i>	<i>Allan-Herndon syndrome</i>	Ring 15
<i>type 1C Usher syndrome</i>	<i>Scalp defect congenital</i>	GSD 6	<i>T3 resistance</i>	Ring 15 Chromosome (mosaic pattern)
ACADL deficiency	<i>Aplasia cutis congenita</i>	<i>Phosphorylase deficiency glycogen-storage disease of liver</i>	<i>Mental retardation and muscular atrophy</i>	Chromosome 15 ring
<i>Long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency</i>	<i>Familial aplasia cutis congenita of the scalp (subtype)</i>	<i>Glycogen storage disease type 6</i>	Monodactyly tetramelic	Chromosome Ring 15 Chromosome (mosaic pattern) Ring 15
<i>LCAD deficiency</i>	<i>Aplasia cutis of the scalp</i>	<i>Hers disease</i>	Monomelic amyotrophy	
	<i>congenital deficiency of Intrinsic factor</i>	GSD2B	<i>Spinal muscular atrophy juvenile nonprogressive</i>	Ring 18
Acalculous cholecystitis	Congenital diaphragmatic hernia	<i>Glycogen storage disease type 2B</i>	Mononen Karnes Senac syndrome	Chromosome 18 ring
ACC	<i>Agensis of hemidiaphragm</i>	<i>Pseudoglycogenosis 2</i>	Mononeuritis multiplex	Ring Chromosome 18
<i>Gallstone cholecystitis</i>	<i>Congenital diaphragmatic defect</i>	<i>X-linked vacuolar cardiomyopathy and myopathy</i>	<i>MNM</i>	Ring chromosome 10
Acalvaria	<i>CDH</i>	<i>Danon disease</i>	<i>MM:6</i>	Chromosome 10 ring
<i>Acrania</i>		<i>Lysosomal glycogen storage disease without acid maltase deficiency</i>	monosomy 3p Chromosome 3	Ring chromosome 11
Acanthamoeba infection	<i>Unilateral agenesis of diaphragm</i>	<i>Glycogen storage disease limited to the heart</i>	<i>Monosomy 3p</i>	Ring Chromosome 14
Acanthokeratoderma	Congenital disorder of glycosylation type 1H	<i>Glycogen storage cardiomyopathy</i>	<i>Chromosome 3 deletion 3p</i>	Ring 14
Acanthoma	<i>CDG 1H</i>	<i>Antopol disease</i>	<i>Deletion 3p</i>	<i>r(14)</i>
Acardia	<i>CDG1H</i>	GTN	<i>deletion 3p Chromosome 3</i>	Chromosome 14 ring
Acatalasemia Swiss type	Congenital disorder of glycosylation type 1L	GTP cyclohydrolase deficiency	Monosomy 10pter	Ring chromosome 15
<i>Acatalasemia</i>	<i>CDG 1L</i>	GTPCH deficiency	<i>Chromosome 10p terminal deletion syndrome</i>	Ring chromosome 16
<i>Catalase deficiency</i>	<i>CDG1L</i>	<i>GTP cyclohydrolase I deficiency</i>	<i>Deletion 10p</i>	Ring chromosome 2
<i>Acatalasia</i>	Congenital Disorders of Glycosylation	<i>Guadalajara camptodactyly syndrome type 2</i>	<i>10p deletion syndrome</i>	Ring chromosome 20
<i>Acatalasemia Japanese type</i>	congenital Dyserythropoietic anaemia	<i>Camptodactyly syndrome</i>	Monosomy 10q	<i>RC20</i>
Accessory navicular bone	congenital Dyserythropoietic anaemia type 1	<i>Guadalajara type 2</i>	<i>Terminal deletion of chromosome 10q</i>	Ring chromosome 21
Accessory pancreas	<i>congenital type 1</i>	<i>Guaniidinoacetate methyltransferase deficiency</i>	<i>monosomy 10q Chromosome 10</i>	Ring chromosome 22
ACD	<i>Dyserythropoietic anemia</i>	<i>GAMT deficiency</i>	<i>10q- deletion</i>	Ring chromosome 3
<i>Opitz Mollica Sorge syndrome</i>	<i>Anemia dyserythropoietic congenital type 1</i>	Guibaud-Vainsel syndrome	<i>Deletion 10q</i>	Ring chromosome 4
<i>AFD Catania type</i>	<i>Type 1 congenital dyserythropoietic anemia</i>	<i>Carbonic anhydrase II deficiency</i>	Monosomy 11p	Ring chromosome 6
<i>Catania type AFD</i>	<i>congenital type 1 Anemia</i>	Guillain-Barré syndrome	<i>deletion 11p Chromosome 11</i>	Ring chromosome 6 syndrome
ACD mental retardation syndrome	Congenital dysplasia of hip	Guizár Vasquez Sánchez Manzano syndrome	<i>Deletion 11p</i>	Chromosome 6 ring syndrome
<i>Alopecia contractures dwarfism mental retardation</i>	<i>Hip dislocation</i>	<i>Unusual facies pectus carinatum joint laxity</i>	Monosomy 11q partial	Chromosome Ring 6
<i>Alopecia-contractures-dwarfism mental retardation syndrome</i>	Congenital ectodermal dysplasia with hearing loss	Guizár-Vázquez Luengas-Munoz syndrome	<i>Deletion 11q partial</i>	<i>R(6) syndrome</i>
Acetocoenzyme A acetyltransferase 2 deficiency	<i>Hidrotic ectodermal dysplasia sensorineural hearing loss and contracture of the fifth fingers</i>	<i>Bilateral corneal dermoids (subtype)</i>	<i>Chromosome 11q partial deletion</i>	Ring 6 Chromosome
	<i>sensorineural hearing loss and contracture of the fifth fingers</i>	<i>Corneal dermoids and short stature</i>	Monosomy 12p	Ring 6
<i>ACAT2 deficiency</i>	<i>Hidrotic ectodermal dysplasia</i>	<i>Dermoids of cornea</i>	<i>Chromosome 12p deletion</i>	Ring chromosome 8
<i>Cytosolic acetoacetyl-CoA thiolase deficiency</i>	<i>Mikaelian syndrome</i>	GuizárVázquez-Sánchez-Manzano syndrome	<i>Deletion 12p</i>	Chromosome 8 ring
<i>Acetyl-coa acetyltransferase 2 deficiency</i>	Congenital ectropion uveae	<i>joint laxity</i>	Monosomy 14q31	Ring 8
Acetylcarnitine deficiency	Congenital esophageal diverticulum	Gupta Patton syndrome	<i>Deletion 14q11</i>	Ring chromosome 9
Acetyl-CoA alpha-glucosaminide N-acetyltransferase deficiency (Type 3 C)	congenital essential Hemeralopia	<i>Microtia meatal atresia deafness dominant</i>	<i>partial deletions Chromosome 14q</i>	Rippling muscle disease
<i>Sanfilippo syndrome</i>	congenital Factor VIII deficiency	<i>Microtia with meatal atresia and conductive deafness</i>	<i>Monosomy 14q11</i>	Rivera Perez Salas syndrome
<i>Mucopolysaccharidosis type 3 (subtypes A - B - C - D)</i>	<i>congenital Factor 8 deficiency</i>	Gurrieri Sammito Bellussi syndrome	<i>Deletion 14q31</i>	Thoraco limb dysplasia Rivera type
<i>Heparan sulfate sulfatase deficiency (Type 3 A)</i>	<i>congenital Hemophilia A</i>	<i>Skeletal dysplasia epilepsy short stature</i>	Monosomy 17p13.3	RLF
<i>N-acetylglucosamine-6-sulfate sulfatase deficiency (Type 3 D)</i>	<i>Factor 8 deficiency congenital</i>	<i>Gurrieri syndrome</i>	<i>Telomeric deletion 17p</i>	<i>Retrolental fibroplasia</i>
<i>N-acetylglucosaminidase deficiency (Type 3 B)</i>	<i>Hemophilia classic</i>	<i>Gurrieri-Sammito-Bellussi syndrome</i>	<i>Lissencephaly due to 17p13.3 deletion</i>	ROP
Acetyl-CoA alpha-glucosaminide-N-acetyl transferase deficiency	<i>Factor VIII deficiency congenital</i>	Gusher syndrome	Monosomy 17q21.31	<i>Retinopathy of prematurity</i>
<i>N-acetyl-alpha-glucosaminidase sulfamidase deficiency</i>	congenital Factor X deficiency	gyrate atrophy of choroid and retina	<i>Microdeletion 17q21.31</i>	RLS 5
<i>N-acetyl-glucosamine-6-sulfate sulfatase deficiency</i>	congenital Factor XI deficiency	<i>OAT deficiency</i>	Monosomy 17qter	<i>susceptibility to 5 Restless legs syndrome</i>
<i>Sanfilippo disease</i>	Congenital familial hypertrophic synovitis	<i>Gyrate atrophy</i>	<i>Telomeric deletion 17q</i>	RLS2
achalasia	<i>Camptodactyly arthropathy pericarditis syndrome</i>	<i>Ornithine aminotransferase deficiency</i>	<i>Distal monosomy 17q</i>	<i>susceptibility to 2 Restless legs syndrome</i>
Achalasia alacrimia syndrome	<i>Camptodactyly arthropathy pericarditis syndrome</i>	<i>Hyperornithinemia with gyrate atrophy of choroid and retina</i>	<i>Distal deletion 17q</i>	RLS3
<i>Infantile achalasia with alacrima</i>	<i>Fibrosing serositis familial Arthropathy camptodactyly syndrome</i>	<i>OKT deficiency</i>	Monosomy 18 mosaicism	<i>susceptibility to 3 Restless legs syndrome</i>
Achalasia microcephaly	<i>PAC syndrome</i>	<i>Ornithine ketoacid aminotransferase deficiency</i>	<i>Chromosome 18 mosaic</i>	RM
<i>Achalasia microcephaly syndrome</i>	<i>Pericarditis arthropathy</i>	H influenzae		

syndrome	<i>camptodactyly syndrome</i>		<i>monosomy</i>	
ACHL	<i>familial Fibrosing serositis</i>	<i>Haemophilus influenzae</i>	Monosomy 18q deletion 18q	<i>Radiation myelitis</i>
<i>Esophageal achalasia</i>	<i>Jacobs syndrome</i>	<i>H. influenzae</i>	<i>Chromosome 18q syndrome</i>	Robin sequence
Achondrogenesis	Congenital familial protracted diarrhea with enterocyte brush-border abnormalities	H4	<i>monosomy 18Q Chromosome 18 deletion 18q Monosomy 18q 18q syndrome Chromosome 18 deletion syndrome</i>	<i>Toriello-Carey syndrome</i>
Achondrogenesis Fraccaro type	<i>congenital Microvillus atrophy</i>	<i>Hepatocellular cancer</i>		Robin sequence oligodactyly
<i>Fraccaro achondrogenesis</i>	<i>Microvillus inclusion disease</i>	HCC		<i>Pierre robin syndrome oligodactyly</i>
<i>Achondrogenesis type 1B</i>	<i>Intractable diarrhea of infancy</i>	<i>adult Liver cancer</i>		Robin sequence with facial and digital anomalies
<i>acg1b</i>	<i>Davidson disease</i>	<i>Liver cancer adult</i>	<i>Monosomy 18q syndrome</i>	<i>Chitayat Meunier Hodgkinson syndrome</i>
<i>Fraccaro type Achondrogenesis</i>	<i>Microvillus atrophy congenital</i>	<i>adult Liver cell carcinoma</i>	<i>Chromosome 18 monosomy 18Q</i>	Robinow syndrome
Achondrogenesis Houston-Harris type	Congenital fiber type disproportion	<i>Hepatoma</i>	monosomy 1p22 p13	Robinow-like syndrome
<i>Houston-Harris achondrogenesis</i>	<i>CFTD</i>	<i>Liver cell carcinoma adult</i>	<i>Monosomy 1p22 p13</i>	<i>Saal-Greenstein syndrome</i>
<i>Houston-Harris type</i>	congenital Fibrinogen deficiency	H9	<i>Deletion 1p22 p13</i>	Robinow-Sorauf syndrome
<i>Achondrogenesis</i>	congenital Finnish type	<i>hereditary capillary Hemangioma</i>	<i>Monosomy 1p36 syndrome 1p36 deletion syndrome Chromosome 1</i>	Robinow-Sorauf type
<i>Achondrogenesis type 1A</i>	Nephrosis 1	<i>Hemangioma hereditary capillary</i>	<i>Chromosome 1</i>	<i>Craniostenosis-bifid hallux syndrome</i>
ACG1A	<i>Nephrosis congenital</i>	HCI	<i>1p36 deletion syndrome</i>	<i>Robinow Sorauf syndrome</i>
Achondrogenesis type 2	<i>Nephrosis 1 congenital Finnish type</i>	<i>capillary infantile Hemangioma</i>	Monosomy 1q32 q42	<i>Acrocephalosyndactyly Robinow-Sorauf type</i>
<i>Chondrogenesis imperfecta</i>	<i>Finnish type Congenital nephrotic syndrome</i>	Haas-Robinson syndrome	<i>Deletion 1q32 q42 monosomy 1q32 q42 Chromosome 1</i>	Robinow-Unger syndrome
<i>Langer-Saldino type</i>	<i>Congenital nephrotic syndrome 1</i>	Habrodysplasia		<i>cranial sclerosis</i>
<i>Achondrogenesis</i>	<i>congenital Nephrosis</i>	<i>Osteocraniosplenic syndrome</i>	Monosomy 20p	<i>Hyperostosis generalisata with striations</i>
ACG2	<i>Finnish congenital nephrosis</i>	<i>Gracile bone dysplasia</i>	<i>Deletion 20p</i>	<i>Osteopathia striata</i>
<i>Achondrogenesis Langer-Saldino type</i>	Congenital generalized fibromatosis	<i>lethal with gracile bones Skeletal dysplasia</i>	<i>deletion 20p Chromosome 20</i>	Robinson Miller Bensimon syndrome
Achondrogenesis-Kozlowski type	Congenital generalized follicular hamartoma associated with alopecia and cystic fibrosis	<i>Skeletal dysplasia lethal with gracile bones</i>	Monosomy 20pter	<i>Familial ectodermal dysplasia with sensori-neural deafness and other anomalies</i>
<i>Chondrodysplasia lethal neonatal</i>	<i>Follicular hamartoma alopecia cystic fibrosis</i>	<i>Osteocraniosclerosis</i>	<i>Distal deletion 20p</i>	<i>Deafness and onychodystrophy dominant form</i>
<i>lethal neonatal Chondrodysplasia</i>	Congenital generalized lipodystrophy type 1	Haemochromatosis	<i>Distal monosomy 20p</i>	<i>dominant form Deafness and onychodystrophy</i>
<i>Kozlowski Tsuruta Taki syndrome</i>	<i>Berardinelli-Seip congenital lipodystrophy type 1</i>	<i>Hemochromatosis</i>	<i>Telomeric deletion 20p</i>	Rocher-Sheldon syndrome
Achondroplasia and Swiss type agammaglobulinemia	Congenital giant megareuter	Haemoglobin D disease	Monosomy 21	<i>Arthrogryposis multiplex congenita (AMC)</i>
Agammaglobulinaemia and achondroplasia	congenital Glaucoma	Haemoglobinemia	<i>M21</i>	<i>Otto syndrome</i>
Achondroplastic dwarfism	congenital Glutamine deficiency	<i>Hemoglobinemia</i>	<i>Chromosome 21 monosomy</i>	<i>GuTrin-Stern syndrome</i>
ACH	<i>congenital systemic Glutamine synthase deficiency</i>	Haemolytic anaemia due to glutathione reductase deficiency	monosomy 21q22 Chromosome 21	<i>Rossi syndrome</i>
<i>Achondroplasia</i>	<i>Glutamine synthase deficiency</i>	Haemolytic uremic syndrome	<i>Monosomy 21q22</i>	Roch-Leri mesosomatous lipomatosis
Achromatopsia	<i>congenital systemic</i>	Haemorrhagic fever	<i>Deletion 21q22</i>	<i>Roch-Leri syndrome</i>
Achromatopsia 1	Congenital heart block	<i>renal syndrome</i>	Monosomy 22	Rocky Mountain spotted fever
<i>Familial congenital heart block (subtype)</i>	<i>Congenital complete heart block (subtype)</i>	Haemorrhagic proctocolitis	Monosomy 2p22	<i>RMSFP</i>
<i>ACHM1</i>	Congenital heart disease deafness and skeletal malformations	<i>Hemorrhagic proctocolitis</i>	<i>Deletion 2p22</i>	ROD
<i>RMCH1</i>	<i>conductive deafness and fusion of cervical vertebrae and of carpal and tarsal bones</i>	Haemorrhagic parous thrombocytopenic dystrophy	<i>monosomy 2p22 Chromosome 2</i>	<i>Renal osteodystrophy</i>
<i>Rod monochromacy</i>	<i>Mitral regurgitation</i>	<i>Bernard-Soulier syndrome</i>	monosomy 2pter p24 Chromosome 2	Rod monochromacy 2
<i>Mitral regurgitation conductive deafness and fusion of cervical vertebrae and of carpal and tarsal bones deafness and skeletal malformations</i>	<i>Congenital heart disease</i>	Hailey Hailey disease	<i>Monosomy 2pter p24</i>	<i>ACHM2</i>
Acid maltase deficiency	<i>Forney Robinson Pascoe syndrome</i>	<i>Benign chronic pemphigus</i>	<i>Deletion 2pter p24</i>	<i>Achromatopsia 2</i>
<i>Cardiomegalia glycogenica diffusa</i>	<i>Cardiac form of generalized glycogenesis</i>	<i>Benign familial pemphigus</i>	monosomy 2q24 Chromosome 2	<i>Rod monochromatism 2</i>
<i>Glycogen storage disease type 2</i>	Congenital heart disease ptosis hypodontia craniostosis	Hailey-Hailey disease	<i>Monosomy 2q24</i>	<i>RMCH2</i>
Acinar cell carcinoma	Congenital heart disease radio ulnar synostosis mental retardation	Haim-Munk syndrome	<i>Deletion 2q24</i>	<i>Total color blindness</i>
<i>Acinar carcinoma</i>	Congenital heart septum defect	<i>Keratosis palmoplantaris with periodontopathia and onychogryposis</i>	Monosomy 2q37	Rod myopathy
<i>Acinic cell tumor</i>	Congenital Hemidysplasia with Ichthyosiform erythroderma and Limbs Defects	<i>Cochin Jewish disorder</i>	<i>monosomy 2q37 Chromosome 2</i>	<i>Rodini Richieri Costa syndrome</i>
<i>AcicCC</i>	Congenital hepatic fibrosis	hair abnormality	<i>Deletion 2q37</i>	<i>Rodriguez lethal acrofacial dysostosis syndrome</i>
<i>Acinar cell adenocarcinoma</i>	congenital hereditary endothelial Corneal dystrophy	hair and nail disorders		<i>Acrofacial dysostosis Rodriguez type</i>
<i>Acinic cell carcinoma</i>	<i>Corneal endothelial dystrophy type 2</i>	Epidermolysis bullosa simplex localisata associated with anodontia	Monosomy 2q37-qter	
<i>Serous acinar adenoma</i>	<i>Maumenee corneal dystrophy</i>	<i>late-onset localized junctional with mental retardation</i>		
<i>Acinic cell adenocarcinoma</i>	<i>CHED2</i>	<i>Epidermolysis bullosa</i>	<i>Monosomie 2q37-qter</i>	Roifman syndrome

Acitretin embryofetopathy	Congenital hereditary endothelial dystrophy of the cornea	Epidermolysis bullosa simplex localisata associated with anodontia hair and nail disorders	Deletion 2q37-qter	retinal dystrophy and antibody deficiency Spondyloepiphseal dysplasia
Acitretine embryofetopathy	Corneal dystrophy congenital hereditary endothelial	Hairy cutaneous malformations of palms and soles	Monosomy 2qter	Spondyloepiphseal dysplasia retinal dystrophy and antibody deficiency
Acitretin embryopathy	Congenital hereditary vertical nystagmus	Circumscribed hairy dysembryoplasia of palms	Distal monosomy 2q	Roifman-Melamed syndrome
Ackee poisoning	Hereditary vertical nystagmus	Hairy palms and soles Thickened hair-bearing skin on the palms of both hands	Distal deletion 2q	Spondylometaphyseal dysplasia with combined immunodeficiency
Jamaican vomiting sickness	Congenital herpes simplex congenital High-molecular-weight kininogen deficiency congenital Hyperinsulinism in children	Hairy nose tip	Telomeric deletion 2q	Rokitansky sequence
Ackerman dermatitis syndrome	Congenital hypomyelination neuropathy	Hairy throat syndrome	monosomy 3p25 Chromosome 3	Rokitansky syndrome
Interstitial granulomatous dermatitis with arthritis	Congenital hypomyelination neuropathy with arthrogryposis multiplex congenita	Hairy throat	Monosomy 3p25	Mayer-Rokitansky-Knster-Hauser syndrome
Acne inversa familiar	Boylan Dew Greco syndrome	Anterior cervical hypertrichosis	Deletion 3p25	mrkh syndrome
familial Acne inversa	Congenital hypopituitarism and microphthalmia	Halal Setton Wang syndrome	Monosomy 3pter	Mayer-Rokitansky-Knster-Hauser syndrome type 1
familial Hidradenitis suppurativa	Hypopituitarism microphthalmia	Hidrotic ectodermal dysplasia Halal type	Distal monosomy 3p	Rokitansky-Aschoff sinuses Intramural diverticulosis of the gallbladder
Aconitase deficiency		Halal syndrome	Telomeric monosomy 3p	Rokitansky-Aschoff sinuses of the gallbladder
Acoustic neurilemoma		Microcephaly cleft palate autosomal dominant	Distal deletion 3p	rolandic with paroxysmal exercise-induced dystonia and writer's cramp
Acoustic neuroma	Kaplowitz Bodurtha syndrome	Halal-Setton-Wang syndrome	Monosomy 3q13	Epilepsy
VS	Congenital hypothyroidism	Hall Riggs mental retardation syndrome	Deletion 3q13	EPRPDC
Acoustic tumor	Congenital hypotrichosis milia	Halleram Streiff like syndrome	monosomy 3q13 Chromosome 3	Rolled and spiral hairs
Cerebellopontine angle tumor	Congenital ichthyosis microcephalus quadriplegia	Dennis Fairhurst Moore syndrome	Monosomy 3q21 23	Rombo syndrome
Neurinoma of the acoustic nerve	Congenital ichthyosis with biliary atresia	Hallermann-Streiff-Francois syndrome	Deletion 3q21 23 monosomy 3q21 23 Chromosome 3	Short stature heart defect craniofacial anomalies
Angle tumor	Ichthyosis congenita biliary atresia	Hallopeau-Siemens type		Rootless teeth
Vestibular schwannoma	Congenital ichthyosiform erythroderma	Epidermolysis bullosa dystrophica	Monosomy 3q27	Radicular dentin dysplasia
Acoustic neurinoma	Congenital idiopathic intestinal pseudoobstruction	Epidermolysis bullosa dystrophica	monosomy 3q27 Chromosome 3	type 1 Dentin dysplasia
AN	X-linked CIIP	EBR1	Deletion 3q27	Rosenberg lohr syndrome
ACPS 2	CIIP- 10	Dystrophic epidermolysis bullosa	Monosomy 3qter	Rosenthal syndrome
Acrocephalopolysyndactyly type 2	Intestinal pseudoobstruction chronic idiopathic	Halo nevi	Distal monosomy 3q	PTA deficiency
ACPS III	CIIP X-linked	Leukoderma acquisitum centrifugum of Sutton	Distal deletion 3qter	FXI
Sakati-Nyhan-Tisdale syndrome	Congenital indifference to pain	Hamanishi Ueba Tsuji syndrome	Deletion 3q29	F11 deficiency
Acquired angioedema	Channelopathy-associated insensitivity to pain	Congenital aplasia of the extensor muscles of the fingers and thumb associated with generalized polyneuropathy	Telomeric deletion 3q monosomy 4p14 p16 Chromosome 4	Factor XI deficiency Plasma thromboplastin antecedent deficiency
AAE	congenital infantile cataract congenital infantile with cataract and hypogonadism	Hamann Zanki schimrigk syndrome		
Acquired autoimmune hemolytic anemia	Muscular dystrophy	Spasticity multiple exostoses	Deletion 4p14 p16	Rosenthal-Kloepfer syndrome
Anemia hemolytic autoimmune	Familial congenital muscular dystrophy with gonadal dysgenesis	Multiple exostoses with spastic tetraparesis	Monosomy 4p14 p16	cutis verticis gyrata and corneal leukoma Acromegaloid changes
Immuno-hemolytic anemia	congenital joint contractures	Hamano tsukamoto syndrome	Monosomy 4q32	Rosewater syndrome
hemolytic autoimmune Anemia	Bruck syndrome	Hamartoma of the hypothalamus	monosomy 4q32 Chromosome 4	Reifenstein syndrome
Familial auto-immune hemolytic anemia (subtype)	Congenital lobar emphysema	Congenital hypothalamic hamartoma syndrome	Deletion 4q32	Lubs syndrome
Idiopathic autoimmune hemolytic anemia	congenital Lymphedema	Hypothalamic hamartomas hamartomas of tongue and polysyndactyly	monosomy 6q Chromosome 6	Type 1 familial incomplete male pseudohermaphroditism
acquired Hemophilia A	Congenital macroglossia	Congenital heart defects	Monosomy 6q	partial Androgen insensitivity syndrome
Factor VIII deficiency acquired	Giant tongue	Congenital heart defects hamartomas of tongue and polysyndactyly	Deletion 6q	pais
acquired Factor VIII deficiency	Enlarged tongue	Orstavik Lindemann Solberg syndrome	Monosomy 6q16 q21	Rotor syndrome
acquired Factor 8 deficiency	Macroglossia	Hand and foot deformity flat facies	Deletion 6q16 q21	Rotor type Hyperbilirubinemia
Hemophilia A acquired	Congenital MD	Emery-Nelson syndrome	Monosomy 7	Hyperbilirubinemia Rotor type
acquired Hypertrichosis lanuginosa	Congenital Muscular dystrophy	hand malformation Choledochal cyst	Deletion 7	Roy maroteaux kremp syndrome
Acquired idiopathic sideroblastic anaemia	CMyD	Hand-Schuller-Christian syndrome	monosomy Chromosome 7	Rozin Hertz Goodman syndrome
Refractory anaemia with ringed sideroblasts	Congenital megacolon	Hanot syndrome	Monosomy 7pter	myopia and fibrosis of the medial rectus muscle of eye
Acquired kinky hair syndrome	Congenital megaloureter	HAPE	Distal deletion 7p	Camptodactyly joint contractures facial skeletal defects
acquired Progressive kinking of the hair	Congenital melanocytosis with myelomeningocele and hydrocephalus	Altitude sickness	Telomeric deletion 7p	Camptodactyly myopia and fibrosis of the medial rectus muscle of eye
Acquired prothrombin deficiency	Schwartz Cohen-Addad Lambert syndrome	Altitude anoxia	Distal monosomy 7p	Camptodactyly joint contractures facial skeletal defects
acquired Pulmonary alveolar lipoproteinosis	congenital merosin-deficient 1A	HACE	Monosomy 7q3	Rozin-camptodactyly syndrome
Pulmonary alveolar lipoproteinosis acquired	Muscular dystrophy	Mountain sickness	Deletion 7q3	Rozin-Hertz-Goodman syndrome
acquired Pulmonary alveolar proteinosis	Muscular dystrophy congenital merosin-deficient 1A	Acute mountain sickness	monosomy 7q3 Chromosome 7	joint contractures
PAP	Merosin-deficient congenital muscular dystrophy	High altitude cerebral edema	monosomy 8q Chromosome 8	facial skeletal defects
Acquired pure megakaryocytic aplasia	Merosin-negative congenital muscular dystrophy	A.M.S.	Monosomy 8q	RP1
acquired Willebrand disease	congenital merosin-positive	High altitude pulmonary edema	Deletion 8q	Retinitis pigmentosa 1

Acromegaly	<i>Congenital optic atrophy and brachytelephalangy</i>	Hb-Zurich	Morillo cucci passarge syndrome	Rutherford syndrome
<i>Growth hormone excess</i>	<i>Congenital palsy of trochlear nerve</i>	<i>Hemoglobin Zurich</i>	<i>Morillo-Cucci Passarge syndrome</i>	<i>Corneal dystrophy with gum hypertrophy</i>
<i>Somatotroph adenoma</i>	<i>Congenital pancreatic hypoplasia with diabetes mellitus and congenital heart disease</i>	HCHWA	MORM syndrome	<i>Gingival hypertrophy corneal dystrophy</i>
<i>Acromelalgia hereditary susceptibility to 1 Restless legs syndrome</i>	<i>Yorifuji Okuno syndrome</i>	<i>Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis Icelandic type (subtype)</i>	<i>truncal Obesity Retinal dystrophy and Micropenis Mental retardation</i>	<i>Rutherford syndrome</i>
	<i>Pancreatic hypoplasia diabetes heart disease</i>	<i>HCHWA-I</i>	<i>Mental retardation truncal Obesity Retinal dystrophy and Micropenis</i>	<i>Ruvalcaba Churesigaew Myhre syndrome</i>
RLS1	Congenital PAP	<i>Icelandic type (subtype) Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis</i>	Morquio syndrome A	Ruvalcaba syndrome
<i>Ekbom syndrome</i>	<i>Congenital pulmonary alveolar proteinosis</i>	<i>Dutch type (subtype) Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis</i>	MPS4A	<i>Ruzicka Goerz Anton syndrome</i>
Acromelanosis	<i>Congenital patellar dislocation</i>	<i>Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis Dutch type (subtype)</i>	<i>Mucopolysaccharidosis type IVA</i>	<i>Ichthyosis deafness mental retardation skeletal anomalies</i>
Acromelic frontonasal dysplasia	<i>Congenital dislocation of the patella</i>	<i>Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis</i>	<i>GALNS deficiency</i>	<i>Ryukyuan type Spinal muscular atrophy</i>
<i>afnd</i>	<i>congenital Plasminogen activator inhibitor type 1 deficiency</i>	HCL	<i>Galactosamine-6-sulfatase deficiency</i>	<i>Ryukyuan muscular atrophy</i>
Acromesomelic dwarfism Maroteux type	<i>congenital Plasminogen deficiency</i>	<i>Hairy cell leukemia</i>	Morse rawnsley sargent syndrome	<i>Saal Bulas syndrome</i>
<i>St Helena dysplasia</i>	<i>congenital Prekallikrein deficiency</i>	HDLDT1	Morvan disease	<i>Sabinas brittle hair syndrome is a form of nonphotosensitive trichothiodystrophy</i>
<i>Acromesomelic dysplasia</i>	<i>Congenital primary aphakia</i>	<i>Alpha High Density Lipoprotein deficiency disease</i>	<i>congenital sensory Neuropathy</i>	<i>Sabinas syndrome</i>
<i>Acromesomelic dwarfism</i>	<i>CPA</i>	<i>Cholesterol thesaurismosis</i>	<i>Neuropathy congenital sensory recessive form</i>	<i>Sabinas brittle hair syndrome</i>
<i>Acromesomelic dysplasia brahimi bacha type</i>	<i>congenital Proconvertin deficiency</i>	<i>A-alpha lipoprotein Neuropathy type 1 High density lipoprotein deficiency</i>	<i>Hereditary sensory radicular neuropathy</i>	<i>Brittle hair and mental deficit</i>
<i>Acromesomelic dysplasia Hunter Thompson type</i>	<i>Congenital pseudoarthrosis</i>	<i>High density lipoprotein deficiency type 1</i>	<i>Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 2 progressive sensory of children</i>	<i>Saccade initiation failure congenital</i>
<i>AMDH</i>	<i>Congenital retinal telangiectasia</i>	<i>HDL Lipoprotein Deficiency Disease</i>	<i>Neuropathy</i>	<i>congenital Saccade initiation failure</i>
<i>Acromesomelic dysplasia Hunter-Thompson type</i>	<i>congenital Rubella</i>	<i>Tangier type High density lipoprotein deficiency</i>	<i>Hereditary sensory radicular neuropathy recessive form</i>	<i>Congenital Oculomotor Apraxia</i>
<i>acromesomelic with genital anomalies Chondrodysplasia</i>	<i>Congenital rubella syndrome</i>	<i>Familial High Density Lipoprotein Deficiency Disease</i>	<i>Neurogenic acroosteolysis</i>	<i>Cogan's syndrome type 2</i>
<i>Acromicric dysplasia</i>	<i>Congenital short bowel</i>	<i>High density lipoprotein deficiency Tangier type</i>	<i>Neuropathy progressive sensory of children</i>	<i>type 2 Cogan's syndrome</i>
<i>Acromicric skeletal dysplasia</i>	<i>Congenital short femur</i>	<i>Tangier disease</i>	<i>Giaccal type acroosteolysis</i>	<i>oculomotor Cogan type Apraxia</i>
<i>Acroosteolysis dominant type</i>	<i>Congenital shortness with mild spondylorhizomelic dwarfism</i>	<i>Hearing loss and familial salivary gland insensitivity to aldosterone</i>	<i>Morvan syndrome</i>	<i>saccadic intrusion</i>
<i>Acroosteolysis with osteoporosis and changes in skull and mandible</i>	<i>Cerebroosteonephrosis syndrome</i>	<i>Tunglang Savage Bellman syndrome</i>	<i>Limbic encephalitis due to potassic channel antibodies</i>	<i>Saccharopinuria</i>
<i>Hajdu-Cheney syndrome</i>	<i>Hutterite cerebroosteonephrodysplasia syndrome</i>	<i>Hearing loss insensitivity to aldosterone</i>	<i>hyperhidrosis</i>	<i>Saccharopine dehydrogenase deficiency</i>
<i>Cheney syndrome</i>	<i>Congenital spherocytic anemia</i>	<i>hearing loss and peripheral neuropathy</i>	<i>Polyneuropathy</i>	<i>Alpha-aminoadipic semialdehyde synthase deficiency</i>
<i>Arthrodentosteodysplasia</i>	<i>Congenital spherocytic hemolytic anemia</i>	<i>Optic atrophy hearing loss and peripheral neuropathy</i>	LE	<i>Sackey sakati aur syndrome</i>
<i>Acro-pectoro-renal field defect</i>	<i>Congenital stenosis of cervical medullary canal</i>	<i>Optic atrophy deafness and peripheral neuropathy</i>	<i>Morvan's fibrillary chorea</i>	<i>Multiple dysmorphic features and pancytopenia</i>
<i>Acropectorovertebral dysplasia</i>	<i>congenital Stuart factor deficiency</i>	<i>Hagemoser Weinstein Bresnick syndrome</i>	<i>Mosaic Monosome 22 monosome mosaic Chromosome 22</i>	<i>Aur syndrome</i>
<i>Acropigmentation of Dohi</i>	<i>Congenital testicular deficiency</i>	<i>deafness and peripheral neuropathy</i>	<i>Chromosome 22 mosaic monosomy</i>	<i>Pancytopenia multiple congenital anomalies</i>
<i>Acrorenal syndrome</i>	<i>Sohval Soffer syndrome</i>	<i>Optic atrophy</i>	<i>Mosaic monosomy 22</i>	<i>Sacral defect anterior meningocele</i>
<i>Acrorenal syndrome recessive</i>	<i>Congenital tracheobronchomegaly</i>	<i>Hearing loss ankle anomalies and neurological regression/dementia</i>	<i>Mosaic deletion</i>	<i>Sacral defect anterior sacral meningocele</i>
<i>Acrorenal syndrome autosomal recessive</i>	<i>Mounier Kuhn syndrome</i>	<i>Wright Dyck syndrome</i>	<i>Mosaic tetrasomy 9p</i>	<i>Sacral hemangiomas multiple congenital abnormalities</i>
<i>Curran syndrome</i>	<i>mounierkuhn syndrome</i>	<i>Sensory neuropathy with deafness and dementia</i>	<i>tetrasomy 9p mosaicism Chromosome 9</i>	<i>Sacral meningocele conotruncal heart defects</i>
<i>Acro-renal-ocular syndrome</i>	<i>Congenital tritanopia</i>	<i>heart and intestinal anomalies Long columella with cleft lip/palate and eye</i>	<i>Tetrasomy short arm of chromosome 9</i>	<i>Sacral meningocele conotruncal heart defects and minor anomalies of head and neck</i>
<i>Acrospiroma</i>	<i>Blue colourblindness</i>	<i>Kapur Toriello syndrome</i>	<i>Tetrasomy 9p</i>	<i>Kousseff syndrome</i>
<i>Eccrine porocarcinoma</i>	<i>Colourblindness</i>	<i>Long columella with cleft lip/palate and eye heart and intestinal anomalies</i>	<i>tetrasomy 9p Chromosome 9 Chromosome 9 tetrasomy 9p mosaicism</i>	<i>conotruncal heart defects and minor anomalies of head and neck Sacral meningocele</i>
<i>Giant eccrine acrospiroma (subtype)</i>	<i>congenital type 3</i>	<i>heart defect and craniofacial anomalies</i>	<i>short arm of chromosome 9 Tetrasomy</i>	<i>Sacral meningocele conotruncal heart defects</i>
<i>Acrospiroma eccrine</i>	<i>Dyserythropoietic anemia</i>	<i>Short stature</i>		<i>Sacral plexopathy</i>
<i>Procarcinoma</i>	<i>congenital type 5 Adrenal hyperplasia</i>	<i>Rommen Mueller Sybert syndrome</i>		<i>Sacral Tarlov cysts</i>
<i>ACS 3</i>	<i>congenital due to 17-alpha-hydroxylase deficiency</i>	<i>Short stature heart defect and craniofacial anomalies</i>		<i>Tarlov cysts</i>
<i>Acrocephalosyndactyly type 3 skull asymmetry and mild syndactyly</i>	<i>Adrenal hyperplasia congenital due to 17-alpha-hydroxylase deficiency</i>	<i>Heart defect round face congenital retarded development</i>	<i>Mosaic trisomy 1</i>	<i>Sacral perineural cysts</i>
<i>Acrocephaly</i>	<i>congenital type id Myasthenic syndrome</i>	<i>Heart defect tongue hamartoma polysyndactyly</i>	<i>Mosaic duplication</i>	<i>Sacroccygeal dysgenesis association</i>
<i>type 3 Acrocephalosyndactyly</i>	<i>CMS1D</i>	<i>Heart hand syndrome spanish type</i>	<i>Mosaic trisomy 12</i>	<i>Saguena Lac saint Jean type Cox deficiency</i>
<i>Chotzen syndrome</i>	<i>Myasthenic syndrome congenital type id congenital associated with acetylcholine receptor deficiency</i>	<i>Heart hand syndrome type 2</i>	<i>Mosaic trisomy 13</i>	
	<i>Myasthenic</i>	<i>Heart tumor of the adult</i>	<i>Mosaic trisomy 14</i>	

<i>Saethre-Chatzen syndrome</i> <i>Acrocephaly skull asymmetry and mild syndactyly</i>	<i>syndrome</i> congenital type IIa Myasthenic syndrome <i>Myasthenic syndrome</i> <i>congenital type IIa</i>	Heart tumour of the child <i>Cardiac tumours of the child</i>	Mosaic trisomy 15 Mosaic trisomy 19	<i>Saguenay Lac saint Jean type Leigh syndrome</i> <i>Cytochrome c oxidase deficiency</i> <i>French Canadian type</i> <i>Leigh syndrome Saguenay Lac saint Jean type</i> <i>French Canadian type Leigh syndrome</i> <i>French Canadian type Cytochrome c oxidase deficiency</i>
ACS3	<i>CMS2A</i> <i>congenital postsynaptic slow-channel Myasthenic syndrome</i> <i>congenital slow-channel Myasthenic syndrome</i> <i>Myasthenic syndrome</i> <i>congenital postsynaptic slow-channel</i>	Heart valve pulmonary stenosis <i>Pulmonary valve stenosis</i>	Mosaic trisomy 2 Mosaic trisomy 20	
ACTH deficiency <i>Adrenocorticotrophic hormone deficiency</i>		<i>Valvular pulmonary stenosis</i>	Mosaic trisomy 21	
ACTH resistance		Heart-hand syndrome	<i>uniparental disomy of Chromosome 21</i>	<i>Cox deficiency Saguenay Lac saint Jean type</i> <i>Cox deficiency French Canadian type</i> <i>French Canadian type Cox deficiency</i>
Actinic cheilitis	<i>CMS IIa</i> Congenital unilateral pulmonary hypoplasia Congenital universal alopecia	<i>HOS 1</i>	<i>Uniparental disomy of 21</i>	
<i>Actinic cheilosis</i>	Congenital universal alopecia epilepsy mental subnormality and pyorrhea	<i>Atriadigital dysplasia</i>	Mosaic trisomy 22	
Actinic porokeratosis		<i>Holt-Oram syndrome</i>	Mosaic trisomy 4	Saito kuba tsuruta syndrome
Acute articular rheumatism	<i>Shokeir syndrome</i> <i>epilepsy mental subnormality and pyorrhea</i> <i>congenital universal alopecia</i> <i>epilepsy pyorrhea mental subnormality Alopecia</i> Congenital vaginal hyperreflexivity	Heart-hand syndrome 2	Mosaic trisomy 5	Sakati syndrome
<i>Acute rheumatism</i>	Congenital vaginal hyperreflexivity congenital Valvular heart disease	<i>Tabatznik syndrome</i>	Mosaic trisomy 7	ACPS 3
Acute basophilic leukaemia	<i>X-linked Cardiac valvular dysplasia</i>	Heavy metal poisoning	Mosaic trisomy 8	<i>Acrocephalopolysyndactyly type 3</i>
Acute brachial neuritis syndrome		<i>Chronic heavy metal poisoning</i>	Mosaic variegated aneuploidy microcephaly syndrome <i>Warburton Anyane Yeboa syndrome</i>	<i>ACPS with leg hypoplasia</i>
<i>Acute brachial radiculitis syndrome</i>		<i>Heavy Metal Toxicity</i>		<i>Sakati-Nyhan syndrome</i>
<i>Acute brachial neuritis</i>		Heavy-chain diseases	MOTA <i>aberrant anterior hairline pattern and anal anomalies</i> <i>Unilateral upper eyelid coloboma</i>	Salamon Syndrome <i>hypotrichosis everted lower lip and outstanding ears Woolly hair</i>
<i>Parsonage Turner syndrome</i>	<i>XMVD</i> <i>Valvular heart disease congenital</i> <i>Myxomatous valvular dystrophy X-linked</i> <i>X-linked Myxomatous valvular dystrophy</i>	Hecht scott syndrome	<i>Manitoba Trichoanal syndrome</i>	<i>Saldino-Mainzer disease</i>
<i>Acute shoulder neuritis</i>		Heidenreich syndrome		<i>Mainzer-Saldino Disease</i>
Acute cerebral Gaucher disease		Heide syndrome	<i>Marles syndrome</i> <i>Marles Greenberg Persaud syndrome</i> <i>Unilateral upper eyelid coloboma aberrant anterior hairline pattern and anal anomalies</i>	<i>Salivary gland hyperplasia</i>
GD3		<i>joint hyperlaxity</i>		
Acute cholinergic dysautonomia	<i>CVD1</i>	Heimler syndrome		<i>Non-Sjogren syndrome</i>
Acute erythroblastic leukemia	congenital Vertical talus	<i>Sensorineural hearing loss enamel hypoplasia and nail abnormalities</i> <i>Deafness enamel hypoplasia nail defects</i> <i>enamel hypoplasia and nail defects</i> <i>Bilateral sensorineural hearing loss enamel hypoplasia and nail abnormalities</i> <i>Sensorineural hearing loss</i> <i>Bilateral sensorineural hearing loss enamel hypoplasia and nail defects</i>	Motor and cognitive disorder due to sepiapterin reductase deficiency	<i>Mikulicz' Disease</i> salivary gland insensitivity to aldosterone
Acute fatty liver gestational	<i>congenital convex Pes valgus</i>		Motor neuropathy Motor neuropathy peripheral with dysautonomia <i>Peripheral motor neuropathy associated with autonomic dysfunction</i>	<i>Tunglang-Bellman syndrome</i>
<i>Acute fatty liver of pregnancy</i>	<i>Rocker-bottom foot</i>			<i>Sammartino decrecio syndrome</i>
<i>gestational Acute fatty liver</i>			<i>Lisker Garcia Ramos syndrome</i> Motor sensory neuropathy type 1 aplasia cutis congenita	<i>Samson Gardner syndrome</i>
Acute idiopathic polyneuritis	<i>Pes valgus congenital convex congenital with dislocation of radius</i> <i>Micromelic dysplasia</i> <i>Micromelic dysplasia dislocation of radius</i> congenital with microcornea or slight microphthalmia Cataract	HELLP syndrome <i>Elevated Liver Enzymes Lowered Platelets Hemolysis</i> <i>Hemolysis Elevated Liver Enzymes Lowered Platelets</i>	Mousa-Al Din-Al Nassar syndrome	<i>PLSD San Diego type</i>
Acute inflammatory demyelinating polyneuropathy	<i>Cataract congenital X-linked congenital with microphthalmia</i> Cataract Congestive cardiomyopathy-hypergonadotropic hypogonadism syndrome	Helminths	<i>ocular anomalies</i>	<i>San Joaquin Valley fever</i>
AIDP		<i>Intestinal helminthiasis</i> <i>Worm infections</i>	Moya-moya disease	<i>Coccidioidomycosis</i>
<i>Acute inflammatory polyneuropathy</i>	<i>Malouf syndrome</i> <i>Congestive or dilated cardiomyopathy with hypergonadotropic hypogonadism</i>		Moyamoya disease 2 <i>MYMY2</i>	<i>Coccidioides immitis infection</i> <i>Valley fever</i>
AIP		<i>Helminthiasis</i>	Moynahan alopecia syndrome	<i>San Luis Valley syndrome</i> <i>San Luis Valley recombinant chromosome 8 syndrome</i> <i>Recombinant chromosome 8 syndrome</i>
<i>Landry-Guillain-Barre syndrome</i> GBS		Hemangioblastoma	<i>Moynahan syndrome</i>	
<i>Guillain-Barre syndrome</i>		Hemangioendothelioma Hemangioma thrombocytopenia syndrome <i>Thrombocytopenia-hemangioma syndrome</i> Hemangioma-thrombocytopenia syndrome	mpku <i>Maternal phenylketonuria</i> <i>Maternal hyperphenylalaninemia</i>	<i>Rec8 syndrome</i> Sanchez Cascos cardioauditory syndrome <i>Cardioauditory syndrome of Sanchez Cascos</i>
Acute interstitial pneumonia	Conjugate gaze palsy		MPO deficiency	
<i>Interstitial pneumonitis</i>	<i>Gaze palsy</i>		<i>Myeloperoxidase deficiency</i>	<i>Sanderson fraser syndrome</i> <i>Proptosis robin association</i> <i>overlapping fingers hypospadias</i>
Acute lipodermatosclerosis	<i>Supranuclear ocular palsy</i>			<i>Sandifer syndrome</i>
<i>Sclerosing panniculitis</i>	Conjunctivitis ligneous Conjunctivitis with Pseudomembrane Connective tissue dysplasia Spellacy type	Hemangiopericytoma		<i>Sandifer's syndrome</i>
<i>Lipodermatosclerosis</i>		Hematopoietic cell transplantation		<i>Sanfilippo syndrome A</i>
<i>Hypodermitis sclerodermaformis</i> Acute lymphoblastic leukemia congenital sporadic aniridia	Connexin 26 anomaly Connexin 26 linked Deafness nonsyndromic	Hematopoietic hypoplasia	MPS 1-S <i>Mucopolysaccharidosis type 1</i> <i>Scheie syndrome</i>	
Acute Marchiafava-Bignami disease <i>Chronic Marchiafava-Bignami syndrome</i>	Conn's adenoma	<i>congenital aleukocytosis</i>	MPS 2 (severe) <i>Mucopolysaccharidosis type 2</i> <i>Hunter syndrome- severe form</i>	
<i>Marchiafava Bignami disease</i>	<i>Conn adenoma</i> Conotruncal heart malformations	<i>De Vaal disease</i>		
Acute megacaryoblastic leukemia		Hemeralopia	MPS 3 C <i>Acetyl-coa:alpha-glucosaminide n-acetyltransferase deficiency</i>	<i>MPS3A</i> <i>Heparan sulfate sulfatase deficiency</i>
Acute monoblastic leukaemia	<i>Truncus arteriosus communis</i>	Hemi 3 syndrome Hemiconvulsion-Hemiplegia-Epilepsy syndrome	<i>Sanfilippo syndrome C</i>	<i>Mucopolysaccharidosis type 3 A</i> <i>Mucopolysaccharidosis type 3 A</i> <i>Sanfilippo syndrome</i>
Acute myeloblastic leukaemia	<i>Conotruncal cardiac defects</i>			
AMyL	<i>CTHM</i>	<i>HHE syndrome</i>	<i>MPS3C</i>	

Acute myeloblastic leukemia type 1	Constrictive bronchiolitis	Hemifacial atrophy agenesis of the caudate nucleus	<i>Mucopolysaccharidosis type 3 C</i>	<i>MPS 3 A</i>
Acute myeloblastic leukemia type 2	Continuous muscle fiber activity hereditary	Hemifacial atrophy progressive	<i>MPS IIIIC</i>	Santos Mateus Leal syndrome
Acute myeloblastic leukemia type 3	Continuous muscle fiber activity syndrome	<i>Romberg hemi-facial atrophy</i>	<i>MPS 7</i>	<i>Hirschsprung disease deafness and polydactyly</i>
Acute myeloblastic leukemia type 4	<i>Quantal squander syndrome isaacs syndrome</i>	<i>Parry-Romberg syndrome</i>	<i>Mucopolysaccharidosis type 7 Sly syndrome</i>	<i>Hirschsprung disease</i>
Acute myeloblastic leukemia type 5	<i>Neuromyotonia</i>	<i>Progressive hemifacial atrophy</i>	<i>MPS IVB</i>	Santos-Mateus-Leal syndrome
Acute myeloblastic leukemia type 6	<i>Isaac's-Merten's syndrome</i>	Hemifacial hyperplasia strabismus	<i>Mucopolysaccharidosis type IV-B</i>	Sarcocystosis
Acute myeloblastic leukemia type 7		Hemifacial myohyperplasia	MRGH	<i>Sarcosporidiosis</i>
Acute myeloblastic leukemia with maturation	<i>CMFAS</i>	<i>Hypertrophy and asymmetry of the facial muscles</i>	MRK anomaly	Sarcoma botryoides
<i>AML M2</i>	Continuous spike-wave during slow sleep syndrome	Hemihypertrophy in context of NF	<i>Congenital absence of uterus and vagina</i>	Sarcoma of the uterus
Acute myeloblastic leukemia without maturation	Contractures ectodermal dysplasia cleft lip palate	Hemihypertrophy intestinal web corneal opacity	<i>Mayer Rokitansky Kuster Hauser syndrome</i>	<i>Uterine sarcoma</i>
			<i>Von Mayer Rokitansky Kuster anomaly</i>	Sarcomatous glioblastoma
Acute myelocytic leukemia	Contractures of fingers and jaw	Hemimegalencephaly		
Acute myeloid leukaemia and myelodysplastic syndromes related to topoisomerase type II inhibitor	<i>distal type 2E Arthrogyposis</i>	Hemiplegic migraine	<i>RKH syndrome</i>	Sarcosin dehydrogenase complex
<i>Acute myeloid leukaemia and myelodysplastic syndromes related to alkylating agent</i>	Conversion disorder	Hemispinal cord syndrome	<i>MRKH anomaly</i>	Sarcosinemia
<i>Acute myeloid leukaemia and myelodysplastic syndromes</i>	Cooley anaemia	<i>Hemiparaplegic syndrome</i>	<i>Rokitansky Kuster Hauser syndrome</i>	<i>SAR deficiency</i>
Acute myeloid leukaemia with multilineage dysplasia	Copper deficiency familial benign	<i>Hemicord syndrome</i>	<i>Uterus bipartitus solidus rudimentarius cum vagina solida</i>	<i>SAR</i>
				<i>Sarcosin dehydrogenase complex deficiency of</i>
Acute myeloid leukemia FAB-M6	Coproporphyrin Hereditary	<i>Brown-Sequard syndrome</i>	MRX1	<i>SARDH deficiency</i>
<i>Acute erythroleukemia - M6a subtype</i>	<i>CPO deficiency</i>	hemivertebrae	MRX21	<i>Hypersarcosinemia</i>
<i>Acute erythroleukemia - M6b subtype</i>	<i>CPRO deficiency</i>	<i>urogenital-intestinal dysgenesis</i>	<i>X-linked 21 Mental retardation</i>	<i>deficiency of Sarcosin dehydrogenase complex</i>
			<i>X-linked nonspecific type 1 Mental retardation</i>	Satoyoshi syndrome
<i>Acute erythroleukemia</i>	<i>Porphyria hepatica II</i>	<i>Aphalangy</i>	<i>Atkin Flaitz Patil Smith syndrome</i>	
Acute myelomonocytic leukaemia	<i>Hereditary Coproporphyrin</i>	<i>Johnson-Munson syndrome</i>		
	<i>Porphyria Hepatica</i>	Hemochromatosis autosomal dominant	<i>Mental retardation X-linked 21</i>	<i>Komuragaeri Disease</i>
Acute non lymphoblastic leukemia	<i>Coproporphyrin</i>	<i>Hemochromatosis due to defect in transferrin receptor 2</i>	<i>Mental retardation X-linked nonspecific type 1</i>	Saul wilkes stevenson syndrome
Acute non lymphoblastic leukemia (generic term)	<i>Coproporphyrin Porphyria Hepatica</i>	<i>type 4 Hemochromatosis autosomal dominant</i>	<i>Mental retardation X-linked Atkin type</i>	Say barber hobbs syndrome
Acute nonlymphocytic leukemia		<i>Hemochromatosis</i>	<i>MRX</i>	Say barber miller syndrome
<i>Acute myeloid leukemia</i>	<i>HCP</i>		<i>X-linked nonspecific Mental retardation</i>	Say Carpenter syndrome
<i>ANLL</i>	<i>Hereditary coproporphyrin porphyria</i>	<i>HFE4</i>	<i>Atkin type Mental retardation X-linked</i>	<i>Metaphyseal dysplasia hypertelorism hypospadias</i>
<i>Acute myelogenous leukemia</i>	<i>Coproporphyrinogen oxidase deficiency</i>	Hemochromatosis due to defect in transferrin receptor 2	MRXS7	Say meyer syndrome
<i>ANNL</i>	<i>CPX deficiency</i>	<i>type 3 Hemochromatosis</i>		<i>short stature and retarded psychomotor development</i>
			<i>Mental retardation X-linked syndromic 7</i>	<i>Trigonocephaly</i>
<i>AML</i>	CoQ-responsive OXPPOS deficiency	<i>HFE3</i>	<i>Ahmad X-linked Mental retardation syndrome</i>	<i>short stature and developmental delay Trigonocephaly</i>
Acute panmyelosis with myelofibrosis	Cor biloculare	Hemoglobin E disease		<i>Trigonocephaly short stature and developmental delay</i>
<i>Acute myelofibrosis</i>	CORD	Hemoglobin S Disease	MRXS9	<i>Trigonocephaly short stature and retarded psychomotor development</i>
<i>Acute myelodysplasia with myelofibrosis</i>	<i>CORD7</i>	<i>Sickle cell disease</i>	MSA	Say syndrome
<i>Acute myelosclerosis</i>	<i>cone-rod dystrophy</i>	<i>Sickling disorder due to hemoglobin S</i>	<i>Multiple system atrophy</i>	<i>Cleft palate large ears small head</i>
Acute peripheral arterial occlusion	<i>CORD6</i>	<i>HbS disease</i>	MSBD	SBCAD deficiency
Acute placoid pigment epitheliopathy	corectopia	<i>Sickle cell disorders</i>	<i>Mixed sclerosing bone dystrophy</i>	<i>2-methylbutyric aciduria</i>
<i>APMPPE</i>	<i>macular hypoplasia</i>	<i>Sickle cell anemia</i>	Msbd syndrome	<i>Developmental delay due to 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency</i>
				<i>Short/branched-chain acyl-coA dehydrogenase deficiency</i>
<i>Acute posterior multifocal placoid pigment epitheliopathy</i>	Cormier Rustin Munnich syndrome	Hemoglobin SC disease	<i>Dystrophy osseous sclerosing mixed</i>	<i>Deficiency of 3-beta-hydroxysteroid-delta(5)-desaturase</i>
<i>Epitheliopathy</i>	Cormier rustin munnich syndrome de	Hemoglobin-C disease	Mseleni joint disease	<i>3-beta-hydroxysteroid-delta(5)-desaturase deficiency</i>
<i>APMPP</i>	Cornea plana	<i>Hb C disease</i>	<i>Brachydactylous dwarfism</i>	Lathosterolosis
<i>Acute posterior multifocal placoid pigment</i>	Corneal anesthesia deafness mental retardation	<i>Hemoglobin C disease</i>	MSMD	
acute posterior multifocal placoid epitheliopathy	Corneal crystals myopathy neuropathy	Hemoglobinopathy	<i>Mycobacterial disease Mendelian susceptibility to disseminated Atypical mycobacterial infection</i>	
Acute promyelocytic leukemia	Corneal dystrophy	Hemoglobinuria		
Acute sensorineural hearing loss by acute acoustic trauma or sudden deafness or surgery induced acoustic trauma	Corneal dystrophy epithelial	<i>hemoglobinuria group</i>	<i>Atypical mycobacterial infection familial disseminated</i>	SCA19
			<i>Atypical mycobacterial infection disseminated</i>	<i>Spinocerebellar ataxia 22</i>
Acyl coa oxydase deficiency	<i>Corneal dermoid</i>	Hemolytic anaemia	<i>Mendelian susceptibility to Mycobacterial disease familial disseminated Atypical mycobacterial infection</i>	SCA22
<i>Pseudoadrenoleukodystrophy</i>	<i>Guizar-Vasquez-Luengas syndrome</i>	<i>Haemolytic anaemia</i>		<i>Spinocerebellar ataxia 19</i>
Acylcholine acylhydrolase deficiency	Corneal dystrophy granular type	<i>Water-West syndrome</i>	<i>familial Atypical mycobacteriosis</i>	SCA23
<i>Butyrylcholinesterase deficiency</i>	<i>Groenouw type I corneal dystrophy</i>	Hemolytic anaemia due to adenylate kinase deficiency		<i>Spinocerebellar ataxia 23</i>
<i>CHE1 deficiency</i>	<i>Corneal dystrophy punctate or nodular</i>	Hemolytic anemia due to G6PD deficiency	MSUD type 1A	
	Corneal dystrophy ichthyosis microcephaly mental retardation	<i>Glucose 6 phosphate dehydrogenase deficiency</i>	<i>type 1A Maple syrup urine disease</i>	SCA27
<i>BCHE deficiency</i>	Corneal dystrophy lattice type 1	<i>G6PD def.</i>	<i>type 1A MSUD</i>	<i>Cerebellar ataxia autosomal dominant FGF14-related</i>
<i>Pseudocholinesterase E1 deficiency</i>	<i>lattice type 1 Corneal dystrophy</i>	<i>G6PD deficiency</i>	MSUD type 2	<i>Cerebellar ataxia</i>
Acyl-CoA dehydrogenase	<i>Lattice corneal dystrophy type 1</i>	Hemolytic anemia lethal genital anomalies	<i>type 2 MSUD</i>	<i>Spinocerebellar ataxia 27</i>
Acyl-CoA dehydrogenase medium chain deficiency of	Corneal dystrophy pigmentary	Hemophagocytic	<i>type 2 Maple syrup urine disease</i>	SCA28
<i>ACADM deficiency</i>				

	anomaly malabsorption	lymphohistiocytosis familial -1 <i>Hemophagocytic lymphohistiocytosis</i> <i>Familial erythrophagocytic lymphohistiocytosis</i>	MSUD type IB <i>type 1B Maple syrup urine disease</i>	<i>Spinocerebellar ataxia 28</i> sca5
<i>MCAD deficiency medium chain deficiency of Acyl-CoA dehydrogenase</i>	corneal leukoma corneal type 1 Macular dystrophy <i>Groenouw type II corneal dystrophy</i>	<i>HPLH1</i>	<i>type IB MSUD MSUD due to deficiency of e1-beta subunit of branched-chain alpha-keto acid dehydrogenase complex</i>	<i>Spinocerebellar ataxia 5</i> <i>Spinocerebellar ataxia type 5</i>
<i>MCADH deficiency</i>	<i>Corneal dystrophy macular type</i> <i>Macular corneal dystrophy type 1</i>	<i>FHLH Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis</i> <i>FEL</i>	<i>type 3 (formerly) MSUD MSUD type 3 (formerly)</i>	SCA8 <i>Spinocerebellar ataxia 8</i>
<i>Medium chain acyl CoA dehydrogenase deficiency</i>	<i>Macular dystrophy macular type</i> <i>Macular corneal dystrophy type 1</i>	<i>Familial histiocytic reticulosis</i> <i>Hemophagocytic reticulosis</i>	MT17 <i>Mosaic trisomy 17</i> MTgalopthalmie antTrieure congTnitale	Scalp defects Scalp defects postaxial polydactyly <i>Congenital scalp defects associated with postaxial polydactyly</i>
Acyl-CoA oxidase deficiency AD2	<i>MCDC1 macular type</i> <i>Corneal dystrophy</i> Cornelia de Lange syndrome 3	<i>Hemophagocytic reticulitis</i>	<i>Anterior megalophthalmia congenital</i>	Scalp-ear-nipple syndrome
<i>LOFAD Alzheimer disease type 2</i>	<i>CDLS3 'corner fracture' type</i> Spondylometaphyseal dysplasia Coronal synostosis syndactyly jejunal atresia	<i>Hemophilia</i> <i>Hemophilia A</i>	<i>MTHFR deficiency</i>	<i>Finlay-Markes syndrome</i> Scaly or thickened patch on the skin that may turn into squamous cell skin cancer
<i>Late onset Alzheimer disease</i>	<i>CDLS3 'corner fracture' type</i> Spondylometaphyseal dysplasia Coronal synostosis syndactyly jejunal atresia	<i>Hemophilic arthropathy</i> Hemorrhagic disorders due to collagen receptors deficiency	<i>Methylenetetrahydrofolate reductase deficiency</i> <i>MTHFR deficiency Homocystinuria due to defect in methylation</i>	<i>Bowen's disease</i>
<i>Late onset familial Alzheimer disease Alzheimer disease associated with APOE E4</i>	<i>Pfeiffer rockelein syndrome</i>	<i>Hemorrhagic fever</i> Hemorrhagic fever with renal syndrome	<i>Mucopolisaccharidosis type 3</i>	SCAN 2
Adactylia unilateral	<i>Coronaro-cardiac fistula</i> Coronary arterial malformations	<i>Hantavirusis</i>	<i>Mucopolisaccharidosis</i>	Scapuloperoneal syndrome
Adactylia unilateral dominant <i>Unilateral terminal transverse defects of hand</i>	<i>Coronary arterial fistulas</i> Coronary arteries congenital malformation	<i>Hantavirus fever</i> Hemorrhagic shock and encephalopathy syndrome	<i>Mucopolisaccharidosis 4B</i> <i>Morquio syndrome B</i>	<i>Scapuloperoneal amyotrophy</i> <i>Stark-Kaeser syndrome</i>
Adamantinoma	<i>Coronary artery aneurysm</i>	<i>Essential thrombocythemia</i> Hemorrhagicparous thrombocytic dystrophy	<i>Morquio B syndrome</i> <i>Beta galactosidase deficiency</i> <i>Morquio-B disease</i>	<i>Kaeser syndrome</i> Scapuloperoneal syndrome X-linked (formerly)
Adams Nance syndrome <i>Tachycardia hypertension microphthalmos hyperglycinuria</i>	<i>CAA</i> Coronary artery congenital malformation	<i>Hemorrhagic thrombocythemia</i>	<i>Beta galactosidase deficiency</i> <i>Morquio-B disease</i>	<i>EMDM</i>
Adams-Oliver syndrome <i>Congenital scalp defects with distal limb reduction anomalies scalp and skull Absence defect of limbs</i>	<i>Coronary sinus</i>	<i>Essential thrombocythemia</i> Hemorrhagicparous thrombocytic dystrophy	<i>type B Morquio syndrome</i>	<i>edmd X-linked (formerly) Scapuloperoneal syndrome</i> <i>Humeroperoneal neuromuscular disease (formerly)</i> <i>(formerly) Humerooperoneal neuromuscular disease</i>
AOS	<i>Craniofacial dysmorphism</i>	<i>Hennekam Beemer syndrome</i> Hennekam Koss de Geest syndrome Hennekam lymphangiectasia lymphedema syndrome <i>Lymphangiectasies and lymphedema Hennekam type</i> Hennekam syndrome	<i>Mucopolisaccharidosis type 1</i>	<i>EDMD2</i> <i>EMD2</i>
ADANE <i>Necrotizing encephalopathy</i>	<i>Temtamy-Shalash syndrome</i> Corpus callosum agenesis double urinary collecting Corpus callosum agenesis of blepharophimosis Robin type Corpus callosum agenesis polysyndactyly Corpus callosum dysgenesis Corpus callosum dysgenesis cleft spasm Corpus callosum dysgenesis hypopituitarism Corpus callosum dysgenesis X-linked recessive	<i>Hennekam Van der Horst syndrome</i>	<i>SIDS deficiency</i>	<i>Emery-Dreifuss muscular dystrophy</i>
ADC <i>Aids-related cognitive impairment AIDS Dementia Complex</i>	<i>Corpus callosum dysgenesis</i> hypopituitarism Corpus callosum dysgenesis X-linked recessive	<i>Hennekam-Beemer syndrome</i>	<i>Sulfoiduronate sulfatase deficiency</i>	SCARF syndrome Scarring in glaucoma filtration surgical procedures
ADCC <i>Adrenocortical carcinoma</i>	<i>Corpus callosum dysgenesis</i> hypopituitarism Corpus callosum dysgenesis X-linked recessive	<i>Hepadnavirus infection</i>	<i>Iduronate 2-sulfatase deficiency</i> Mucopolisaccharidosis type 2 Hunter syndrome- mild form	Schaap taylor baraitser syndrome
ACCa <i>Adrenocortical carcinoma hereditary</i>	<i>Corpsello Opitz syndrome</i> Cortada koussef matsumoto syndrome Cortes Lacassie syndrome Cortical blindness mental retardation polydactyly Cortical Degeneration of the Cerebellum - Parenchymatous <i>Parenchymatous cortical degeneration of cerebellum</i> <i>Cerebellar Parenchymal Disease</i> Cortical hyperostosis syndactyly cortical thickening of tubular bones and transient hypocalcemia Dwarfism	<i>Heparane sulfamidase deficiency</i>	<i>Mucopolisaccharidosis type 2</i> Hunter syndrome- mild form	Schaap taylor baraitser syndrome
<i>Addisonian achalasia syndrome Allgrove syndrome achalasia and alacrima ACTH resistant adrenal insufficiency</i>	<i>Corpsello Opitz syndrome</i> Cortada koussef matsumoto syndrome Cortes Lacassie syndrome Cortical blindness mental retardation polydactyly Cortical Degeneration of the Cerebellum - Parenchymatous <i>Parenchymatous cortical degeneration of cerebellum</i> <i>Cerebellar Parenchymal Disease</i> Cortical hyperostosis syndactyly cortical thickening of tubular bones and transient hypocalcemia Dwarfism	<i>Heparin induced thrombocytopenia</i> <i>HIT</i>	<i>Mucopolisaccharidosis 2</i> <i>MPS 2 (mild)</i>	<i>Cataract deafness hypogonadism</i> Schamberg disease <i>Familial Schamberg's disease (subtype)</i>
<i>Alacrima-Achalasia-Addisonianism ACTH resistant adrenal insufficiency achalasia and alacrima Glucocorticoid deficiency and achalasia Achalasia Addisonianism Alacrima syndrome</i>	<i>Alacrima-Achalasia-Addisonianism ACTH resistant adrenal insufficiency achalasia and alacrima Glucocorticoid deficiency and achalasia Achalasia Addisonianism Alacrima syndrome</i>	<i>Heparin-induced thrombocytopenia</i> Hepatic amyloidosis with intrahepatic cholestasis	<i>Mucopolisaccharidosis type 3</i>	<i>Pigmented purpuric eruption</i>
<i>Hypoadrenalism with achalasia</i>	<i>Alacrima-Achalasia-Addisonianism ACTH resistant adrenal insufficiency achalasia and alacrima Glucocorticoid deficiency and achalasia Achalasia Addisonianism Alacrima syndrome</i>	<i>Cholestatic hepatic amyloidosis</i> Hepatic carnitine palmitoyltransferase 1 deficiency <i>CPT1A deficiency</i>	<i>Sanfilippo syndrome D</i> <i>N-acetylglucosamine-6-sulfate sulfatase deficiency</i> <i>MPS 3 D</i>	<i>Familial pigmented purpuric eruption</i> <i>Schamberg purpura</i> Schaumann syndrome
<i>Triple A syndrome Alacrima-achalasia-adrenal insufficiency neurologic disorder Adducted thumb syndrome recessive form</i>	<i>Kenny-Caffey syndrome type 2</i> <i>Kenny syndrome</i> <i>type 2 Kenny-Caffey syndrome</i>	<i>Hepatic CPT1</i>	<i>Mucopolisaccharidosis type 4</i> <i>Morquio disease</i>	<i>SARC</i> <i>Besnier-Boeck-Schaumann syndrome</i>
Adducted thumbs Adducted thumbs Dundar type	<i>Kenny Caffey syndrome</i> <i>KCS2 Dwarfism cortical thickening of tubular bones and transient hypocalcemia</i>	<i>L-CPT 1 deficiency</i> <i>Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency</i>	<i>Mucopolisaccharidosis type 7</i> Mucopolisaccharidosis type I Hurler syndrome Mucopolisaccharidosis type I Hurler/Scheie syndrome <i>MPS 1H/S</i>	<i>Sarcoidosis</i> <i>Boeck sarcoid</i> <i>Besnier-Boeck-Schaumann disease</i> <i>Boeck's disease</i>
<i>Adducted thumb-club foot syndrome</i>	<i>Cortico-Basal Ganglionic Degeneration (CBGD)</i> <i>Corticobasal degeneration</i> <i>Cortical-Basal Ganglionic degeneration</i>	<i>Hepatic cystic hamartoma</i> Hepatic fibrosis	<i>Mucopolisaccharidosis type 1</i> Hurler/Scheie syndrome <i>MPS 1H/S</i>	<i>Besnier-Boeck-Schaumann disease</i> <i>Boeck's disease</i>
Adducted thumbs-arthrogryposis adem <i>Acute disseminated encephalomyelitis</i> Adenine phosphoribosyltransferase deficiency	<i>Cortico-Basal Ganglionic Degeneration (CBGD)</i> <i>Corticobasal degeneration</i> <i>Cortical-Basal Ganglionic degeneration</i>	<i>Hepatic fibrosis renal cysts mental retardation</i> hepatic steatosis cardiomyopathy and leukomelanodermic papules Lipoatrophy with diabetes <i>LDHCP</i>	<i>Mucopolisaccharidosis type IVA (subtype)</i> <i>Mucopolisaccharidosis type IVB (subtype)</i> <i>Morquio syndrome</i>	<i>Schaumann's syndrome</i>
Adenocarcinoid tumor	<i>Costello syndrome</i> <i>Faciocutaneouskeletal syndrome</i>	<i>Hepatic vein</i> Hepatic venoocclusive disease	<i>Mucormycosis</i> <i>phycomycosis</i>	<i>sarcoid</i> <i>Boeck's sarcoid</i> <i>Boeck disease</i>
		<i>HVOD</i>	<i>Mucosynechial pemphigoid</i>	<i>Schiel Stengel Rutkowski Syndrome</i> <i>Narrow oral fissure short stature cone shaped epiphyses</i>

Adenocarcinoma of the urachus	<i>FCS syndrome</i> costochondral or sternoclavicular joints Non-suppurative swelling of the costosternal	<i>Hepatic VOD</i>	<i>Mucosal pemphigoid</i>	Schilbach-Rott syndrome
<i>Urachal adenocarcinoma</i>		Hepatic venoocclusive disease with immunodeficiency	Mucoviscidosis	<i>Hypotelorism</i>
Adenoma of the adrenal gland	<i>Tietze syndrome</i> Non-suppurative swelling of the costosternal costochondral or sternoclavicular joints	<i>VODI</i>	Mud fever	Schinzal acrocallosal syndrome
<i>Adrenal cortical adenoma</i>		Hepatitis B re-infection following liver transplantation	<i>Canicola fever</i>	<i>Schinzal type Acrocallosal syndrome</i>
Adenomyosis	<i>Tietze's syndrome</i>	Hepatitis E	<i>Hemorrhagic jaundice</i>	ACS
Adenosine monophosphate deaminase deficiency	Cote Katsantoni syndrome	Hepatoblastoma	<i>Cane-cutter fever</i>	<i>Acrocallosal syndrome</i>
<i>AMPD deficiency</i>	Coumarin syndrome	Hepatocellular adenoma	<i>Leptospirosis</i>	<i>Schinzal syndrome 1</i>
<i>AMP deaminase deficiency</i>	<i>Congenital warfarin syndrome</i>	Hepatocellular carcinoma of childhood	<i>Icterohemorrhagic fever</i>	Schinzal Giedion syndrome
Adenosine triphosphatase deficiency	<i>Warfarin embryopathy</i>	Hepatoerythropoietic porphyria	<i>Stuttgart disease</i>	<i>Schinzal-Giedion syndrome</i>
Adenylocobalamin deficiency	<i>Fetal anticoagulant syndrome</i>	Hepatofacioneurocardiovertebral syndrome	<i>Swineherd's disease</i>	<i>Schinzal Giedion midface-retraction syndrome</i>
Adenovirus infection in immunocompromised patients	<i>DiSala syndrome</i>	<i>Watson Alagille syndrome</i>	<i>Rice-field fever</i>	Schinzal syndrome
Adenylosuccinate lyase deficiency type 1 (subtype)	<i>Warfarin syndrome</i>	<i>Watson-Miller syndrome</i>	<i>Lepto</i>	UMS
<i>Adenylosuccinate lyase deficiency type 3 (subtype)</i>	Cousin Walbraum Cegarra syndrome	<i>Alagille-Watson syndrome</i>	<i>Swamp fever</i>	<i>Ulnar-mammary syndrome</i>
<i>Adenylosuccinate lyase deficiency</i>	Covesdem syndrome	<i>Alagille syndrome</i>	<i>Weil Disease</i>	<i>Ulnar-mammary syndrome of Pallister</i>
<i>Adenylosuccinate lyase deficiency type 4 (subtype)</i>	Cowden syndrome	<i>Cholestasis with peripheral pulmonary stenosis</i>	<i>Leptospira spp.</i>	Schinzal-Giedion midface retraction syndrome
<i>Adenylosuccinate lyase deficiency type 2 (subtype)</i>	coxa vara tarsal synostosis	<i>Arteriohepatic dysplasia</i>	<i>FGFR3-related isolated coronal synostosis</i>	Schistosoma mansoni infection
<i>Succinylpurinemic autism</i>	patella aplasia and tarsal synostosis	<i>Paucity of interlobular bile ducts</i>	<i>FGFR3- associated coronal synostosis</i>	<i>Schistosoma mansoni</i>
<i>Adenylosuccinate lyase deficiency</i>	<i>Congenital coxa vara patella aplasia and tarsal synostosis</i>	<i>Hepatic ductular hypoplasia</i>	<i>FGFR3-related craniosynostosis</i>	<i>Schistosoma haematobium schistosomicidal activity</i>
ADLTE	Coxiella burnetii infection	<i>Cardiovertebral syndrome</i>	Muir-Torre syndrome	<i>Blood fluke</i>
<i>Autosomal dominant partial epilepsy with auditory features</i>	<i>Chronic Q fever</i>	<i>PILBD</i>	<i>Keratoacanthoma multiple with gastrointestinal and other carcinomas</i>	<i>Schistosomiasis</i>
<i>ADPEAF</i>	<i>Acute Q fever</i>	<i>PIBD</i>	<i>Cutaneous sebaceous neoplasms and keratoacanthomas</i>	<i>Schistosomiasis</i>
<i>Autosomal dominant lateral temporal lobe epilepsy</i>	<i>Coxiella burnetii fever</i>	Hepatorenal form of glycogen storage disease	<i>Cutaneous sebaceous neoplasms and keratoacanthomas multiple with gastrointestinal and other carcinomas</i>	<i>bilharzia</i>
Adolescent benign focal crisis	<i>Coxiella burnetii vector-borne disease</i>	<i>Glycogen storage disease 1 (GSD I)</i>	Mulhivill Smith syndrome	Schizophrenia mental retardation deafness retinitis
Adolescent idiopathic scoliosis	<i>Q fever</i>	<i>Hepatorenal glycogenosis</i>	<i>Progeria short stature pigmented nevi</i>	Schizotaxia
ADP platelet receptor P2Y12	Coxoauricular syndrome	<i>Von Gierke disease</i>	MULIBREY dwarfism	<i>Genetic liability to schizophrenia in nonpsychotic individuals</i>
<i>P2Y12</i>	Coxo-podo-patellar syndrome	<i>GSD Ia</i>	<i>growth failure</i>	Schmitt Gillenwater Kelly syndrome
Adrenal adenoma	CPEO	<i>Glycogen storage disease type IA</i>	<i>MULIBREY nanism</i>	<i>Radial hypoplasia triphalangeal thumbs hypospadias maxillary diastema</i>
<i>Hyperaldosteronism type 2</i>	<i>Chronic progressive external ophthalmoplegia</i>	Hepatorenal syndrome	<i>Pericardial constriction</i>	Schneckenbecken dysplasia
Adrenal cyst with ectodermal dysplasia	CPI	Hepatosplenic T-cell lymphoma	Muller Barth Menger syndrome	<i>lethal neonatal with snail-like pelvis</i>
<i>Ectodermal dysplasia adrenal cyst</i>	<i>Chronic pneumonitis of infancy</i>	<i>HSTCL</i>	Mullerian adenocarcinoma of the uterus	<i>Chondrodysplasia</i>
Adrenal gland hyperfunction	CPM	HEPOD	<i>Adenosarcoma of the uterus</i>	<i>lethal neonatal with snail-like pelvis</i>
Adrenal gland hypofunction	<i>Central pontine myelinolysis</i>	<i>Osteolysis familial expansile</i>	Mullerian agenesis	Schnyder corneal dystrophy
Adrenal hyperplasia	CPP4	<i>Mccabe disease</i>	Mullerian aplasia with unilateral hypoplasia of the thumbs and skeletal spine deformities	<i>Corneal dystrophy crystalline of Schnyder</i>
Adrenal hypertension	<i>4 Posterior polar cataract</i>	<i>hereditary expansile Polyostotic osteolytic dysplasia</i>	<i>Michels Caskey syndrome</i>	<i>Schnyder crystalline corneal dystrophy</i>
<i>X-linked congenital adrenal hypoplasia</i>	<i>CTPP4</i>	<i>FEO</i>	<i>Mullerian aplasia with hypoplastic thumbs</i>	SCCD
<i>X-linked adrenal hypoplasia congenita</i>	<i>Posterior polar cataract 4</i>	<i>Expansile osteolysis familial</i>	Mullerian derivatives	Schofer Beetz Bohl syndrome
<i>X-linked AHC</i>	Cramer Niederdelmann syndrome	<i>familial expansile Osteolysis</i>	Mullerian duct abnormalities	<i>nephrogenic with mental retardation and intracerebral calcification</i>
<i>Congenital adrenal hypoplasia</i>	Cramer-Niederdelmann syndrome	Heptacarpo-octatarso-dactyly combined with multiple malformation	Mullerian duct anomalies	<i>Diabetes insipidus</i>
Adrenal insufficiency due to adrenal hypoplasia	Cramp-fasciculations syndrome	heredita Fructose-1-phosphate aldolase deficiency	<i>limb anomalies</i>	Schopf-Schulz-Passarge syndrome
Adrenal macropolyadenomatosis	Crandall syndrome	hereditary adult type 1A Glaucoma	Mullerian duct failure	<i>Keratosis palmoplantar with cystic eyelids</i>
Adrenal medulla neoplasm	Crane heise syndrome	Hereditary angioneurotic edema	<i>Mullerian aplasia</i>	Schroer Hammer Mauldin syndrome
Adrenal neoplasm	cranial hyperostosis	<i>Hereditary angioedema</i>	Mullerian Mixed tumor	<i>Retinitis pigmentosa ataxia and short stature</i>
<i>Adrenal cancer</i>	hepatomegaly and diabetes	<i>Hereditary angioedema type 1</i>	<i>Mixed Mullerian tumor</i>	<i>ataxia and short stature Retinitis pigmentosa</i>
Adrenomyodystrophy	Short stature	<i>Deficiency of C1 esterase inhibitor</i>	<i>Malignant mixed Mullerian tumor</i>	Schulman-Upshaw syndrome
ADSL deficiency	Cranial nerve VI palsy	<i>HAE</i>	Mulliez Roux Loterman syndrome	<i>deficiency of Upshaw factor congenital Thrombotic thrombocytopenic purpura congenital TTP</i>
ADSP	<i>Sixth nerve palsy</i>	Hereditary areflexic dystasia	Multicentric osteolysis nephropathy	<i>Thrombotic microangiopathy familial</i>
<i>SPG10</i>	<i>VI nerve palsy</i>	<i>Roussy-Levy syndrome</i>	Multicentric plasma cell variant of Castleman's disease	<i>Microangiopathic hemolytic anemia congenital</i>
<i>autosomal dominant Spastic paraplegia 10</i>	<i>Abducens nerve palsy</i>	<i>Roussy-Levy disease</i>	<i>MCD</i>	<i>congenital Microangiopathic hemolytic anemia</i>
<i>Autosomal dominant spastic paraplegia</i>	<i>6th nerve palsy</i>	<i>Roussy Levy hereditary areflexic dystasia</i>		<i>Upshaw-Schulman syndrome</i>
	Cranio osteoarthropathy			

adult AML <i>AML adult</i>	Cranioacrofacial syndrome Craniocarpotarsal dystrophy <i>Whistling face-windmill vane hand syndrome</i>	Hereditary ataxia Hereditary branchial arch defects	<i>Idiopathic multicentric Castleman's disease</i> <i>Multicentric Castleman/Es Disease</i> <i>Plasmablastic multicentric Castleman disease</i>	<i>familial Thrombotic thrombocytopenic purpura</i> <i>Upshaw factor deficiency of Thrombotic thrombocytopenic purpura familial</i>
adult <i>Acute myeloid leukemia</i> adult Brain tumor	<i>Freeman-Sheldon syndrome</i>	<i>Aksu von Stockhausen syndrome</i> Hereditary carnitine deficiency Hereditary cerebellar ataxia syndrome of early onset	Multicentric reticulohistiocytosis	<i>Microangiopathic hemolytic anemia</i>
adult Cerebral astrocytoma	Craniocoele		<i>MRH</i> Multifocal acquired demyelinating sensory and motor neuropathy Multifocal choroiditis	MAHA <i>TTP congenital</i> <i>familial Thrombotic microangiopathy</i>
Adult GM1 gangliosidosis <i>Beta-galactosidase deficiency</i>	<i>Bifid Cranium</i> <i>Cranium Bifidum</i>	Hereditary deafness hereditary Dysphasic dementia hereditary dysphasic disinhibition Dementia <i>Dementia hereditary dysphasic disinhibition</i> <i>ubiquitin-positive Frontotemporal dementia</i>	Multifocal heterotopia Multifocal motor neuropathy with conduction block	SCHW <i>Schwannoma</i>
<i>Gangliosidosis GM1 type 3</i> <i>Type 3 (adult) GM1 gangliosidosis</i>	<i>Cranial Meningoencephalocele</i> <i>Cephalocele</i>	<i>HDDD</i> Hereditary elliptocytosis	<i>MMN-CB</i> Multifocal osteomyelitis chronic	<i>Schwartz Jampel syndrome</i> <i>Schwartz Jampel Aberfeld syndrome</i>
Adult idiopathic neutropenia Adult intracranial ependymoma (subtype) <i>Childhood ependymoma (subtype)</i> <i>Familial ependymoma (subtype)</i>	Craniodiaphyseal dysplasia Craniodiaphyseal dysplasia dominant <i>Dominantly inherited craniodiaphyseal dysplasia</i> <i>Schaefer Stein Oshman syndrome</i> <i>dominant Craniodiaphyseal dysplasia</i>	Hereditary endotheliopathy <i>HERNS syndrome</i>	<i>CRMO</i> <i>Chronic recurrent multifocal osteomyelitis</i>	<i>SJA syndrome</i> <i>Spondylo-epimetaphyseal dysplasia with myotonia</i> <i>Myotonic chondrodystrophy</i>
<i>Ependymoma</i> Adult low grade infiltrative supratentorial Astrocytoma Oligodendroglioma	Craniodigital syndrome mental retardation Craniodigital syndrome with mental retardation <i>Craniodigital syndrome-mental retardation Scott type</i> <i>Scott type Craniodigital syndrome-mental retardation</i> <i>Scott Bryant Graham syndrome</i> <i>Scott craniodigital syndrome with mental retardation</i> Craniofacial and skeletal defects	hereditary Fructosemia Hereditary galactokinase deficiency	Multifocal ventricular premature beats Multi-infarct dementia	<i>Schwartz Jampel syndrome neonatal</i> <i>SJS2</i>
Adult malignant mesothelioma		Hereditary galactokinase deficiency	<i>Dementia multi-infarct</i>	<i>Schwartz Jampel type 2 syndrome</i> <i>Stuve-Wiedemann/Schwartz-Jampel type 2 syndrome</i>
Adult onset angioedema	<i>Craniodigital syndrome-mental retardation Scott type</i> <i>Scott type Craniodigital syndrome-mental retardation</i> <i>Scott Bryant Graham syndrome</i> <i>Scott craniodigital syndrome with mental retardation</i> Craniofacial and skeletal defects	<i>GALC deficiency</i> <i>GALC deficiency</i>	Multiminicore disease	<i>Schwartz Jampel type 2 syndrome</i> <i>Stuve-Wiedemann syndrome</i>
Adult onset Still's disease <i>Wissler-Fanconi syndrome</i>		<i>Galactosemia 2</i> hereditary Glaucoma	<i>Multiminicore myopathy</i> Multiminicore myopathy antenatal onset with arthrogryposis <i>antenatal onset with arthrogryposis</i> <i>Minicore myopathy antenatal onset with arthrogryposis</i> <i>Multiminicore myopathy</i>	<i>Schwartz Newark syndrome</i> <i>Melanocytosis myelomeningocele</i> <i>Schweitzer Kemink Graham syndrome</i> <i>Thickened earlobes with conductive deafness from incus-stapes abnormalities</i>
AOSD <i>Adult onset Still disease</i>	Craniofacial conodysplasia	Hereditary hearing disorder Hereditary hearing loss	<i>antenatal onset with arthrogryposis</i> <i>Multicore myopathy</i>	<i>Schwartz Newark syndrome</i> <i>atypical SCID</i> <i>atypical Severe combined immunodeficiency</i>
adult Oropharyngeal cancer	Craniofacial deafness hand syndrome Craniofacial dysostosis arthrogryposis progeroid appearance <i>Van Biervliet Hendrickx Van Erbruggen syndrome</i>	hereditary hemorrhagic type 1 Telangiectasia <i>Hereditary hemorrhagic telangiectasia</i> <i>ORW disease</i>	<i>Multiple myopathy</i> <i>Multiple myopathy antenatal onset with arthrogryposis</i> Multinodular goiter cystic kidney polydactyly	<i>SCID atypical</i>
<i>Cancer of the oropharynx</i>		<i>Osler-Rendu-Weber Disease</i> <i>Osler-Weber-Rendu syndrome</i> <i>Telangiectasia hereditary hemorrhagic type 1</i>	Multicore myopathy	<i>atypical SCID</i> <i>atypical Severe combined immunodeficiency</i>
adult Pancreatic cancer	Craniofacial dysostosis Craniofacial dysostosis syndrome <i>Craniofacial dysostosis and short stature</i>		multiple 1 Epiphyseal dysplasia	SCKL1
Adult paranasal sinus cancer			<i>EDM1</i> <i>Multiple epiphyseal dysplasia cartilage oligomeric matrix protein related</i> <i>COMP-related Multiple epiphyseal dysplasia</i> <i>Multiple epiphyseal dysplasia COMP-related cartilage oligomeric matrix protein related Multiple epiphyseal dysplasia</i>	<i>Seckel syndrome 1</i>
adult Parathyroid neoplasm <i>adult Parathyroid cancer</i> <i>Parathyroid carcinoma adult</i>	Craniofacial dysostosis Craniofacial dysostosis syndrome <i>Craniofacial dysostosis and short stature</i>	Hereditary hyperuricemia hereditary juvenile type 1B Glaucoma	<i>Multiple epiphyseal dysplasia COMP-related cartilage oligomeric matrix protein related Multiple epiphyseal dysplasia</i> Multiple Angiomas and Endochondromas <i>Enchondromatosis with Multiple Cavemous Hemangiomas</i> <i>Hemangiomatosis</i> <i>Chondrodystrophica</i>	<i>Bird-headed dwarfism</i> <i>Microcephalic primordial dwarfism 1</i>
<i>Parathyroid neoplasm adult</i> <i>adult Parathyroid carcinoma</i>	Craniofaciocardioskeletal syndrome Craniofaciocervical osteoglyphic dysplasia Craniofrontonasal syndrome Teebi type	Hereditary keratoacanthoma		<i>Seckel-type dwarfism</i>
adult Penile cancer	Craniolenticulosutural dysplasia	<i>Multiple keratoacanthoma</i>		<i>Bird-headed dwarfism</i>
<i>Cancer penis</i>		Hereditary lymphedema <i>Nonne-Milroy disease</i> <i>Early onset lymphedema</i> <i>Congenital hereditary lymphedema</i>		<i>Seckel syndrome 1</i>
adult Pineoblastoma	<i>Boyadjev-Jabs syndrome</i> Craniometadiaphyseal dysplasia Craniometaphyseal dysplasia Jackson type <i>autosomal dominant Craniometaphyseal dysplasia</i>	Hereditary hyperuricemia hereditary juvenile type 1B Glaucoma	<i>Kast Syndrome</i> <i>Dyschondrodysplasia with Hemangiomas</i> multiple anomalies Multiple basal cell carcinoma	<i>Seckel-type dwarfism</i> <i>Bird-headed dwarfism</i>
adult Pituitary tumors <i>adult Pituitary carcinoma</i> <i>Pituitary cancer adult</i> <i>adult Pituitary cancer</i> <i>Pituitary carcinoma adult</i> adult Salivary gland cancer	Craniofaciocardioskeletal syndrome Craniofaciocervical osteoglyphic dysplasia Craniofrontonasal syndrome Teebi type	Hereditary keratoacanthoma		<i>Microcephalic primordial dwarfism 1</i>
SGTs	Craniolenticulosutural dysplasia	<i>Multiple keratoacanthoma</i>		<i>Seckel syndrome 1</i>
Salivary gland tumors <i>Cancer of the salivary gland</i>		Hereditary lymphedema <i>Nonne-Milroy disease</i> <i>Early onset lymphedema</i> <i>Congenital hereditary lymphedema</i>	<i>Kast Syndrome</i> <i>Dyschondrodysplasia with Hemangiomas</i> multiple anomalies Multiple basal cell carcinoma	<i>Seckel-type dwarfism</i> <i>Bird-headed dwarfism</i>
adult Small cell lung cancer <i>adult SCLC</i> <i>SCLC adult</i>	Craniostenosis cataract Craniostenosis with congenital heart disease mental retardation Craniostenosis alopecia brain defect Craniostenosis arthrogryposis cleft palate	<i>chmt</i> <i>Chronic isolated hereditary macrothrombocytopenia</i> Hereditary microcornea glaucoma and absent frontal sinuses <i>glaucoma and absent frontal sinuses</i> <i>Microcornea</i> <i>glaucoma and absent frontal sinuses</i> <i>Hereditary microcornea</i> Hereditary motor and sensory neuropathy 5 <i>Peroneal muscular atrophy with pyramidal features autosomal dominant</i> <i>autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease with pyramidal features</i> <i>HMSN 5</i> <i>CMT with pyramidal features</i>	<i>Multiple cafe-au-lait spots</i> <i>multiple Cafe au lait spots</i> Multiple carboxylase deficiency	<i>Scleroderma</i> <i>Scleroderma</i> <i>Scleredema adultorum of Buschke</i> <i>Scleredema diabetorum</i> <i>Scleredema adultorum of Buschke</i> <i>Scleredema diabetorum of Buschke</i>
adult Small intestine cancer	Craniostenosis cataract Craniostenosis with congenital heart disease mental retardation Craniostenosis alopecia brain defect Craniostenosis arthrogryposis cleft palate	<i>glaucoma and absent frontal sinuses</i> <i>Microcornea</i> <i>glaucoma and absent frontal sinuses</i> <i>Hereditary microcornea</i> Hereditary motor and sensory neuropathy 5 <i>Peroneal muscular atrophy with pyramidal features autosomal dominant</i> <i>autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease with pyramidal features</i> <i>HMSN 5</i> <i>CMT with pyramidal features</i>	Multiple cafe-au-lait spots	<i>Scleroderma</i> <i>Scleroderma</i> <i>Scleredema adultorum of Buschke</i> <i>Scleredema diabetorum of Buschke</i>
ADULT syndrome <i>Pigment anomaly ectrodactyly hypodontia</i> <i>Propping Zerres syndrome</i>	Craniostenosis cleft lip palate arthrogryposis Craniostenosis contractures cleft Craniostenosis exostoses	<i>chmt</i> <i>Chronic isolated hereditary macrothrombocytopenia</i> Hereditary microcornea glaucoma and absent frontal sinuses <i>glaucoma and absent frontal sinuses</i> <i>Microcornea</i> <i>glaucoma and absent frontal sinuses</i> <i>Hereditary microcornea</i> Hereditary motor and sensory neuropathy 5 <i>Peroneal muscular atrophy with pyramidal features autosomal dominant</i> <i>autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease with pyramidal features</i> <i>HMSN 5</i> <i>CMT with pyramidal features</i>	Multiple cafe-au-lait spots	<i>Scleroderma</i> <i>Scleroderma</i> <i>Scleredema adultorum of Buschke</i> <i>Scleredema diabetorum of Buschke</i>

				nevus epibulbar dermoid		mental retardation growth failure cleft lip palate Multiple congenital anomalies severe psychomotor retardation and symmetrical circumferential skin creases of arms and legs <i>severe psychomotor retardation and symmetrical circumferential skin creases of arms and legs Multiple congenital anomalies</i>	
Adult T-cell leukaemia/lymphoma	Craniosynostosis fibular aplasia	<i>autosomal dominant Peroneal muscular atrophy with pyramidal features</i>					DFBD
adult type Neuronal ceroid lipofuscinosis	Craniosynostosis Fontaine type Craniosynostosis herrmann opitz type	Hereditary motor and sensory neuropathy LOM type					<i>Diabetic fibrous breast disease Sclerosing lymphocytic lobulitis of the breast</i>
<i>Amaurotic idiocy adult type</i>	Craniosynostosis Maroteaux Fonfria type	<i>CMT4D</i>				<i>Elliott Ludman Teebi syndrome</i>	
CLN4	Craniosynostosis mental retardation clefting syndrome	<i>NMSL Type 4D Charcot-Marie-Tooth Disease</i>				Multiple congenital contractures	<i>Lymphocytic mastitis</i>
<i>Kufs disease autosomal recessive</i>	Craniosynostosis mental retardation heart defects	<i>LOM type Hereditary motor and sensory neuropathy</i>				Multiple endocrine abnormalities	Sclerosing Mesenteritis
<i>adult type Amaurotic idiocy Neuronal ceroid lipofuscinosis adult type</i>	Craniosynostosis Philadelphia type Craniosynostosis radial aplasia syndrome	<i>hereditary motor and sensory LOM type Neuropathy Charcot-Marie-Tooth Disease Type 4D</i>				<i>adenyl cyclase dysfunction</i> Multiple endocrine neoplasia type 3 (formerly)	SCN IGA
<i>Kufs disease</i>		HEREDITARY MOTOR AND SENSORY NEUROPATHY PROXIMAL TYPE PROXIMAL TYPE HEREDITARY MOTOR AND SENSORY NEUROPATHY				<i>Mucosal neuroma syndrome</i>	<i>Kostmann disease</i>
<i>neuronal 4 Ceroid lipofuscinosis</i>	<i>Craniosynostosis with radial defects</i>					<i>MEN2B</i>	<i>kostmann syndrome</i>
Adult-onset citrullinemia type II	<i>Baller-Gerold syndrome</i>					<i>Wagenmann-froboese syndrome type 3 (formerly) Multiple endocrine neoplasia type 2B Multiple endocrine neoplasia</i>	<i>Severe congenital neutropenia</i>
<i>Adult-onset citrullinemia type 2</i>	<i>bgs</i>	<i>HMSNO</i>					<i>infantile genetic Agranulocytosis Autosomal dominant or sporadic congenital neutropenia</i>
Adult-onset spinal muscular atrophy	Craniosynostosis radial aplasia type Imaizumi	<i>hereditary motor and sensory Okinawa type Neuropathy</i>					
<i>Muscular atrophy adult spinal</i>	<i>Imaizumi Kuroki syndrome</i>	Hereditary motor and sensory neuropathy type 3				Multiple epiphyseal dysplasia 5	KD
<i>Spinal muscular atrophy 4</i>	Craniosynostosis synostoses hypertensive nephropathy	<i>Hypertrophic neuropathy of infancy</i>				<i>multiple 5 Epiphyseal dysplasia MATN3 related Multiple epiphyseal dysplasia</i>	<i>Agranulocytosis infantile genetic scoliosis and retinitis pigmentosa Rhizomelic dysplasia</i>
<i>Adult spinal muscular atrophy</i>	Craniosynostosis Warman type Craniosynostosis-radial aplasia syndrome	Hereditary motor and sensory neuropathy type 4				<i>Multiple epiphyseal dysplasia MATN3 related</i>	Scoliosis as part of NF Scoliosis congenital with unilateral unsegmented bar <i>congenital with unilateral unsegmented bar Scoliosis Spondylocarpotarsal synostosis syndrome</i>
Advanced sleep phase syndrome		Hereditary mucoepithelial dysplasia				Multiple epiphyseal dysplasia with clubfoot	
Aerobic actinomyces infection	Craniotubular syndrome	<i>Urban Schosser Spohn syndrome</i>				<i>multiple 4 Epiphyseal dysplasia</i>	
AFA syndrome	<i>Tubular dysplasia</i>	Hereditary multiple diaphyseal sclerosis				<i>Multiple epiphyseal dysplasia 4 Autosomal recessive multiple epiphyseal dysplasia</i>	<i>Synspondylism congenital</i>
<i>Thick lips and oral mucosa Acromegaloïd facial appearance syndrome</i>	Crawford syndrome	<i>Diaphyseal sclerosis multiple</i>				<i>Multiple epiphyseal dysplasia with double-layered patella</i>	<i>Spondylocarpotarsal synostosis</i>
Afibrinogenemia	CRBM	<i>Ribbing disease</i>				<i>Multiple epiphyseal dysplasia with bilayered patellae</i>	<i>Vertebral fusion with carpal coalition</i>
<i>Congenital afibrinogenaemia</i>	<i>Cherubism</i>	<i>multiple Diaphyseal sclerosis</i>				<i>Multiple epiphyseal dysplasia with double-layered patella</i>	<i>congenital Synspondylism</i> Scoliosis with unilateral unsegmented bar
<i>Afibrinogenemia congenital</i>	Creatine deficiency	Hereditary multiple trichodiscomas <i>Small benign fibrovascular tumor of the dermal part of the hair disk</i>				multiple Exostoses	<i>Scoliosis with unilateral unsegmented bar</i>
African sleeping sickness	Creeping disease	<i>Familial multiple trichodiscomas</i>				Multiple fibrofolliculoma familial	S-cone Monochromatism
Agammaglobulinemia autosomal recessive <i>non-Bruton type</i>	Creutzfeldt Jakob disease	Hereditary nodular heterotopia Hereditary nonpolyposis colorectal cancer				Multiple hamartoma syndrome	<i>Achromatopsia incomplete</i>
<i>Agammaglobulinemia</i>	<i>Acquired CJD (subtype)</i>	<i>Colorectal cancer hereditary nonpolyposis</i>				<i>Cowden's disease</i>	Scott syndrome
<i>Agammaglobulinemia due to early proB cell defect</i>	<i>Sporadic CJD (subtype)</i>	<i>HNPCC</i>				<i>Cowden disease</i>	SCPD
<i>Agammaglobulinemia</i>	<i>Creutzfeldt Jacob disease</i>	<i>Lynch syndrome I (site-specific colonic cancer) - subtype</i>				<i>MHAM</i>	<i>sneddonwilkinson disease</i>
Agammaglobulinemia BTK	<i>Hereditary CJD (subtype)</i>	<i>Hereditary nonpolyposis colorectal neoplasms</i>				<i>cowden's syndrome</i>	<i>Pustulosis subcornealis</i>
<i>BTK Agammaglobulinemia</i>	Cribriform carcinoma	<i>Hereditary nonpolyposis colon cancer</i>				Multiple hereditary exostoses Multiple joint dislocations metaphyseal dysplasia	<i>Subcorneal pustular dermatosis</i>
<i>Bruton type agammaglobulinemia</i>	<i>Adenocystic carcinoma</i>	<i>Lynch syndrome II (colonic cancer in association with other forms of cancer) - subtype</i>				multiple malformations X-linked	<i>Spastic diplegic Cerebral palsy</i>
<i>B cell progenitor kinase</i>	<i>Adenoid cystic carcinoma</i>	<i>Hereditary nonpolyposis type 1</i>				<i>Tetraamelia</i>	<i>Spastic diplegia cerebral palsy</i>
<i>Agammaglobulinemia Bruton tyrosine kinase</i>	<i>Adenoid cystic carcinoma</i>	<i>Colorectal cancer</i>				<i>multiple malformations</i> Multiple non-erupting teeth maxillo-zygomatic hypoplasia and other congenital defects <i>Non erupted teeth with maxillary hypoplasia and genu valgum maxillo-zygomatic hypoplasia and other congenital defects</i>	<i>Sea-Blue histiocyte disease</i>
<i>Bruton tyrosine kinase</i>	<i>Adenoid cystic carcinoma</i>	<i>Colorectal cancer</i>				<i>Multiple non-erupting teeth Stoelting de Koomen Davis syndrome</i>	<i>Histiocytosis sea-Blue</i>
<i>Agammaglobulinemia</i>	<i>Adenoid cystic carcinoma</i>	<i>Colorectal cancer</i>				<i>Multiple non-erupting teeth</i>	<i>Sea-Blue histiocytosis</i>
<i>Bruton-type (congenital X-linked) agammaglobulinemia</i>	Crisponi syndrome	<i>FCC1</i>				<i>Multiple non-erupting teeth</i>	Seaver cassidy syndrome
	Crohn's disease of the esophagus	<i>COCA1</i>				<i>Multiple non-erupting teeth</i>	Sebastian platelet syndrome
SCID	Cronkhite canada syndrome	<i>Colon cancer familial nonpolyposis type 1</i>				<i>Multiple non-erupting teeth</i>	<i>Sebastian syndrome</i>
<i>Severe combined immunodeficiency alympocytotic type</i>	Cronkhite-Canada disease	<i>Lynch syndrome I</i>				<i>Multiple non-erupting teeth</i>	Sebecystomatosis
<i>alympocytotic type Severe combined immunodeficiency</i>	Crossed polydactyly	<i>HNPCC1</i>				<i>Multiple non-erupting teeth</i>	Sebecystomatosis
<i>Swiss type Agammaglobulinemia</i>	Crossed polydactyly type 1	<i>familial nonpolyposis type 1 Colon cancer</i>				<i>Multiple non-erupting teeth</i>	<i>Disseminated sebecystomatosis</i>
<i>Severe combined immunodeficiency</i>	Crossed polysyndactyly Crouzon craniofacial dysostosis	Hereditary non-spherocytic hemolytic anemia				<i>Multiple non-erupting teeth</i>	
<i>Bubble boy disease</i>	<i>Craniocfacial dysostosis type 1</i>	<i>HNSHA</i>				<i>Multiple non-erupting teeth</i>	
<i>Severe combined immunodeficiency due to adenosine deaminase deficiency</i>	<i>Crouzon disease</i>	Hereditary ochronosis Hereditary paroxysmal cerebral ataxia				<i>Multiple non-erupting teeth</i>	
<i>Agammaglobulinemia X-linked</i>	<i>CFD 1</i>	Hereditary peripheral nervous				<i>Multiple non-erupting teeth</i>	
<i>BTK-deficiency</i>						<i>Multiple non-erupting teeth</i>	

		disorder	anterior segment anomalies of the eye and early lethality	
Aganglionosis total colonic	Crow-Fukase syndrome	Hereditary primary Fanconi disease	<i>Al-gazali syndrome</i> multiple skeletal anomalies and developmental delay	Seckel syndrome
NTIA	<i>Polyneuropathy organomegaly</i>	Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation	Megalocornea <i>Megalocornea multiple skeletal anomalies and developmental delay</i>	Seckel-type dwarfism 2
<i>Near-total intestinal aganglionosis total intestinal Aganglionosis</i>	CRS <i>craniosynostosis</i>	<i>Segawa syndrome</i> hereditary Prosopagnosia	<i>Frank Ter Haar syndrome</i> <i>Autosomal recessive Melnick-Needles syndrome (formerly)</i> <i>Ter Haar syndrome</i>	SCKL2 <i>Seckel syndrome 2</i>
<i>Rare form of Hirschsprung's disease total colonic Aganglionosis</i>	<i>Lopez-Hernandez syndrome brain defect</i> Crumpled helices and small mouth	<i>congenital Prosopagnosia developmental Prosopagnosia</i>	Multiple system tauopathy with presenile dementia <i>Dementia frontotemporal with parkinsonism</i> <i>Frontotemporal lobe dementia (FLDEM)</i> <i>Frontotemporal dementia with parkinsonism</i> <i>Frontotemporal dementia frontotemporal with parkinsonism</i> <i>Dementia</i>	<i>Bird-headed dwarfism 2</i> <i>Microcephalic primordial dwarfism 2</i>
Agensis of sacrum		<i>Prosopagnosia congenital</i>		Secondary pulmonary hypertension
<i>Hypoplasia of sacrum</i>	Cryofibrinogenemia	<i>Face blindness</i>		Seemanova Lesny syndrome
<i>Sacral agenesis</i>	Cryoglobulinaemia	<i>Prosopagnosia developmental</i> Hereditary renal disease and preauricular pits		Seghers syndrome
<i>Lumbosacral agenesis agenesis of the corpus callosum</i>	Cryoglobulinaemia mixed <i>Essential cryoglobulinaemia</i>	Hereditary renal hypouricemia Hereditary resistance to anti-vitamin K		Segmental glomerulosclerosis <i>focal Glomerulosclerosis</i>
<i>Graham-Cox syndrome</i> agenesis of the corpus callosum mental retardation and growth deficiency Familial white matter hypoplasia <i>Familial white matter hypoplasia agenesis of the corpus callosum mental retardation and growth deficiency</i> <i>corpus callosum agenesis and mental retardation</i> <i>White matter hypoplasia</i>	<i>Primary cryoglobulinaemia</i>	Hereditary sensory and autonomic neuropathy	multiple type 1 Exostoses	FSG
<i>Curatolo Cilio Pessagno syndrome</i> Agenesis of the corpus callosum with mental retardation and osseous lesions agenesis of with abnormal genitalia Corpus callosum <i>acquired micrencephaly and agenesis of the corpus callosum New X-linked syndrome with seizures</i>	<i>Cryoglobulinemic vasculatitis</i>	<i>HSAN</i>	multiple type 2 Exostoses	FSGS1
<i>ACC with abnormal genitalia</i>	Cryoll	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 5	multiple type 3 Exostoses Multiple vertebral anomalies unusual facies	FSGS <i>Focal segmental glomerulosclerosis 1</i>
<i>Proud Levine Carpenter syndrome</i> Corpus callosum agenesis of with abnormal genitalia	Cryptococcosis	<i>HSAN 5</i>	multiple with brachydactyly Synostoses <i>Deafness-symphalangism syndrome of Herrmann</i>	<i>Glomerulosclerosis focal</i> FSG
<i>Proud syndrome</i> <i>New X-linked syndrome with seizures</i> <i>acquired micrencephaly and agenesis of the corpus callosum</i> agenesis of with chorioretinal abnormality Corpus callosum	Cryptomicrotia <i>Tonaki-Ohura-Niikawa syndrome</i>	<i>Neuropathy hereditary sensory and autonomic type 1</i> <i>Neuropathy hereditary sensory radicular autosomal dominant</i>	<i>Multiple synostoses syndrome 1</i>	<i>Focal sclerosis with hyalinosi</i>
<i>Proud syndrome</i> <i>New X-linked syndrome with seizures</i> <i>acquired micrencephaly and agenesis of the corpus callosum</i> agenesis of with chorioretinal abnormality Corpus callosum	<i>excess fingertip arch</i> Cryptomicrotia brachydactyly syndrome excess fingertip arch <i>Tonaki ohura niikawa syndrome</i>	<i>HSAN 1</i> Hereditary sensory neuropathy type 2 Hereditary spherocytic hemolytic anemia	<i>WL syndrome</i> <i>Facioaudiosymphalangism syndrome</i> <i>Symphalangism-brachydactyly syndrome</i> <i>Synostoses multiple with brachydactyly</i> multiple with limb abnormalities and hypopituitarism Midline malformations	Segmental vertebral anomalies Segmentation syndrome 1 <i>Klippel-Feil syndrome with laryngeal malformation</i> Seizures benign familial neonatal recessive form
<i>Corpus callosum agenesis of with chorioretinal abnormality</i>	Cryptophthalmia	<i>Acholoric jaundice</i> <i>DebiecEs familial haemolytic disease</i>	<i>Dincsoy syndrome</i> <i>Midline malformations multiple with limb abnormalities and hypopituitarism</i>	selective deficiency of Iga <i>selective deficiency of Gamma-a-globulin</i> <i>Gamma-a-globulin selective deficiency of</i>
<i>Aicardi syndrome</i>	<i>Fraser syndrome</i> cryptophthalmosyndactyly syndrome Cryptorchidism arachnodactyly mental retardation Cryptosporidiosis	<i>Minkowski-Chauffard haemolytic jaundice</i>	<i>Dincsoy Salih Patel syndrome</i>	<i>selective deficiency of Gamma-a-globulin</i> <i>Gamma-a-globulin selective deficiency of</i>
aggressive behavior		<i>Minkowski-Chauffard disease</i>	Mulvihill-Smith syndrome	<i>Immunoglobulin a deficiency 1</i>
Aggressive fibromatosis		<i>Congenital hemolytic jaundice</i> <i>Minkowski-Chauffard-GSnsslen syndrome</i> <i>Chronic acholoric jaundice</i>	<i>pigmented nevi</i> Mumps	<i>Iga selective deficiency of Igad1</i> <i>Immunoglobulin a selective deficiency of</i> <i>selective deficiency of</i> <i>Immunoglobulin a</i> <i>selective deficiency of</i> <i>Immunoglobulin a</i> <i>selective deficiency of</i> <i>taci-related</i> <i>Immunoglobulin a</i> <i>Iga selective deficiency of taci-related</i> <i>Iga</i> <i>Igad2</i> <i>Immunoglobulin a selective deficiency of taci-related</i>
Aggressive systemic mastocytosis	<i>Cryptosporidium parvum</i>	Hereditary spherocytosis <i>severe atypical due to suspected ankyrin defect</i> <i>Spherocytosis</i> <i>Spherocytosis severe atypical due to suspected ankyrin defect</i>	Munchausen syndrome by proxy <i>MbPS</i>	<i>Iga selective deficiency of Igad1</i> <i>Immunoglobulin a selective deficiency of</i> <i>selective deficiency of</i> <i>Immunoglobulin a</i> <i>selective deficiency of</i> <i>Immunoglobulin a</i> <i>selective deficiency of taci-related</i> <i>Immunoglobulin a</i> <i>Iga selective deficiency of taci-related</i> <i>Iga</i> <i>Igad2</i> <i>Immunoglobulin a selective deficiency of taci-related</i>
Aglossia and Situs Inversus	Crystal deposit disease	Hereditary spinal ataxia	<i>Munchausen by proxy syndrome</i>	<i>self-healing squamous 1 Epithelioma</i>
AGM2	CS type C	Hereditary spinal sclerosis <i>Friedreich ataxia</i>	<i>MSBP</i> Murray-Puretic-Drescher syndrome Muscle eye brain disease <i>MEB (Muscle-Eye-Brain) syndrome</i> Muscle form of carnitine palmitoyltransferase deficiency <i>Carnitine palmitoyltransferase deficiency type 2</i> <i>Carnitine palmitoyl transferase 2 deficiency</i>	<i>Ferguson-Smith Type epithelioma</i>
Agnathia holoprosencephaly situs inversus	<i>Cockayne syndrome type C</i> <i>Cockayne syndrome type 3</i>	<i>Hereditary spinal sclerosis</i> <i>Friedreich ataxia</i>	<i>Murray-Puretic-Drescher syndrome</i> Muscle eye brain disease <i>MEB (Muscle-Eye-Brain) syndrome</i> Muscle form of carnitine palmitoyltransferase deficiency <i>Carnitine palmitoyltransferase deficiency type 2</i> <i>Carnitine palmitoyl transferase 2 deficiency</i>	<i>Keratoacanthoma familial</i> <i>Epithelioma self-healing squamous 1</i> <i>Multiple self-healing squamous epithelioma</i>
Agnathia-holoprosencephaly <i>Dysgnathia complex</i>	<i>Type C Cockayne syndrome</i>	<i>Friedreich Spinocerebellar ataxia</i>	<i>Mulibrey Nanism syndrome</i>	<i>Selig Benacerraf Greene syndrome</i> <i>megalocystis and sirenomelia</i> <i>Renal dysplasia</i> <i>Renal dysplasia megalocystis and sirenomelia</i>
<i>Holoprosencephaly-agnathia</i> Agonadism dextrocardia diaphragmatic hernia <i>Agonadism with multiple internal malformations</i> <i>Kennerknecht Sorgo Oberhoffer syndrome</i>	CSID <i>congenital Sucrose-isomaltase malabsorption</i> <i>congenital Sucrase-isomaltase deficiency</i>	<i>Spinocerebellar ataxia Friedreich</i> Hereditary thrombocythemia	<i>Perheentupa syndrome</i> Muscular atrophy ataxia retinitis pigmentosa diabetes mellitus	<i>Immunoglobulin a deficiency 2</i> Selenium poisoning
<i>PAGOD syndrome</i>	<i>Disaccharide intolerance 1</i>	Hereditary type 1 neuropathy	Muscle phosphoglycerate mutase deficiency muscle type Pyruvate kinase deficiency	<i>self-healing squamous 1 Epithelioma</i>
Agranulocytic Angina <i>Acquired agranulocytosis</i>	<i>1 Disaccharide intolerance</i> <i>Sucrose intolerance congenital</i>	Hereditary type 2 neuropathy	deficiency	<i>Ferguson-Smith Type epithelioma</i>
<i>Neutropenia Malignant</i>	<i>SI deficiency</i> <i>Sucrose-isomaltase malabsorption congenital</i>	Hereditary Tyrosinemia <i>Hypertyrosinemia</i>	Muscle-liver-brain-eye nanism <i>Pericardial constriction with growth failure</i>	<i>Keratoacanthoma familial</i> <i>Epithelioma self-healing squamous 1</i> <i>Multiple self-healing squamous epithelioma</i>
<i>Primary Granulocytopenia</i>		Tyrosinemia		<i>self-healing squamous 1 Epithelioma</i>
<i>Malignant Neutropenia</i>	CSMA <i>Chronic spinal muscular atrophy</i>	Hereditary ulnar drift		<i>self-healing squamous 1 Epithelioma</i>
<i>Granulocytopenia Primary</i>		<i>Sallis Beighton syndrome</i> <i>Digitatar dysmorphism</i>		<i>self-healing squamous 1 Epithelioma</i>

Agyria pachygyria polymicrogyria Agyria-pachygyria type 1	<i>Intermediate spinal muscular atrophy</i> CSNB-1 <i>congenital stationary Night blindness</i>	hereditary Urogenital adysplasia <i>Hereditary renal agenesis</i>	Muscular atrophy infantile <i>Spinal Muscular Atrophy 1</i>	Selig-Benacerraf-Greene syndrome <i>megalocystis</i>
AH		<i>Bilateral renal agenesis</i>	<i>infantile Muscular atrophy</i>	SEMD Genevieve type <i>Genevieve type</i> <i>Spondyloepimetaphyseal dysplasia</i>
AHLE	<i>XL-CSNB</i> <i>Night blindness congenital stationary type 1</i>	<i>Renal agenesis</i>	<i>infantile acute form SMA</i>	
<i>ahl</i>		Hereditary vascular retinopathie	<i>Werdnig-Hoffmann disease</i>	Seminoma Semmerkrot Haraldsson Weenaes syndrome
<i>Acute hemorrhagic leukoencephalitis</i>	CSNB <i>congenital stationary type 1</i> <i>Night blindness</i>	<i>Hereditary vascular retinopathy</i>	<i>SMA infantile acute form</i>	
Ahn-Lerman-Sagie syndrome		<i>Raynaud phenomenon</i>	Muscular channelopathies	Sen Syndrome <i>Hereditary syndrome of lumpy scalp odd ears and rudimentary nipples odd ears and rudimentary nipples</i> <i>Hereditary syndrome of lumpy scalp</i> <i>Finlay-Marks Syndrome</i>
<i>Zellweger-like syndrome</i>	<i>Hemeralopia-myopia</i> <i>Night blindness congenital stationary with myopia</i> CSNB2	hereditary Whispering dysphonia	Muscular dystrophy	
AHO AHO-		Hereditary white nails <i>Porcelain nails</i>	Muscular Dystrophy - Late Onset Muscular dystrophy congenital Muscular dystrophy Fukuyama type	
<i>Albright hereditary osteodystrophy</i>	CSNBX	<i>Leukonychia totalis</i> hereditary with congenital cataracts		<i>Scalp ear nipple syndrome</i>
<i>Albright's hereditary osteodystrophy</i>	<i>Myopia-night blindness congenital stationary with myopia</i> <i>Night blindness</i> <i>X-linked congenital stationary night blindness</i>	Hyperferritinemia <i>Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome</i> <i>Dominant hyperferritinemia and cataract</i>	Muscular dystrophy limb-girdle Muscular dystrophy limb-girdle type 3	Sengers Hamel Otten syndrome Sengers syndrome
arterial hypertension			<i>LGMD3</i> <i>type 2B Limb-girdle muscular dystrophy</i> <i>limb-girdle type 3 Muscular dystrophy</i>	<i>Cardiomyopathy and cataract</i>
AHYS	CSWSS syndrome	<i>Hyperferritinemia cataract syndrome</i>	Muscular dystrophy limb-girdle with alpha-sarcoglycan deficiency	<i>Cataract and cardiomyopathy</i>
<i>Acquired hyperostosis syndrome</i>	CSy	<i>HHCS</i>	<i>Alpha-sarcoglycanopathy</i>	Sengers-Hamel-Otten syndrome
Aicardi-Goutieres syndrome <i>Pseudo-torch syndrome</i>	<i>Compartment syndrome</i> CTLN2 <i>Neonatal-onset citrullinemia type 2</i> <i>Neonatal-onset citrullinemia type II</i>	Hermansky Pudlak syndrome 2 <i>Hermansky-Pudlak syndrome 2</i> <i>Platelet defects and oculocutaneous albinism</i> Hermansky-Pudlak type Albinism oculocutaneous	<i>DMDA2</i> <i>type 2 Duchenne-like autosomal recessive muscular dystrophy</i> <i>Duchenne-like autosomal recessive muscular dystrophy type 2</i>	Senior syndrome Senior-Loken syndrome 4
AGS1 <i>Aicardi Goutieres syndrome</i>		Hernandez Aguirre-Negrete syndrome		SLSN4 Sensitization to 2-hydroxyethyl methacrylate
<i>Pseudotoxoplasmosis syndrome</i> <i>Encephalopathy familial infantile with calcification of basal ganglia and chronic cerebrospinal fluid lymphocytosis</i> <i>familial infantile with calcification of basal ganglia and chronic cerebrospinal fluid lymphocytosis</i> <i>Encephalopathy</i>	<i>NICCD</i> <i>Neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency</i>	<i>Ehlers-Danlos syndrome with progeroid facies and mild mental retardation</i>	<i>type 2D Limb-girdle muscular dystrophy</i>	<i>2-HEMA sensitization</i> <i>2-hydroxyethyl methacrylate sensitization</i>
Aicardi-Goutieres syndrome 5	CTPP3	<i>Hernández Aguirre-Negrete syndrome</i>	Muscular dystrophy limb-girdle with delta-sarcoglycan deficiency	sensorimotor with or without agenesis of the corpus callosum Polyneuropathy <i>Corpus callosum agenesis neuronopathy</i> <i>Polyneuropathy sensorimotor with or without agenesis of the corpus callosum</i>
AGS5 <i>autosomal dominant Aicardi-Goutieres syndrome</i> <i>Aicardi-Goutieres syndrome autosomal dominant</i>	<i>posterior polar 5 Cataract</i> cubitus valgus Culler Jones syndrome	<i>Oochs syndrome</i> Hernandez-Aguirre Negrete syndrome <i>bulbous nose</i>	<i>LGMD2F</i> <i>Limb-girdle muscular dystrophy type 2F</i> Muscular dystrophy proximal type 1B <i>type 1B Limb-girdle muscular dystrophy proximal type 1B Muscular dystrophy</i>	<i>Charlevoix disease</i> <i>Agenesis of the corpus callosum with peripheral neuropathy</i>
AIDS dysmorphic syndrome	Culler-Jones syndrome	Herpes cutaneous	Muscular dystrophy pseudohypertrophic progressive Duchenne type <i>DMD</i> <i>pseudohypertrophic progressive Duchenne type Muscular dystrophy</i>	sensorineural deafness <i>cell migration disorder of the neurocytes of the gut</i> <i>black lock</i>
AIDS wasting syndrome AIDS-related Kaposi sarcoma	Curly hair <i>CHAND syndrome</i>	Herpes simiae (B virus) Herpes simplex neuroinvasion		
<i>Kaposi sarcoma</i>	<i>Ankyloblepharon</i>	<i>Herpetic encephalopathy</i>	<i>Duchenne Muscular dystrophy</i>	sensorineural deafness and renal dysplasia Hypoparathyroidism <i>Nephrosis nerve deafness and hypoparathyroidism</i>
<i>Non-AIDS-related Kaposi sarcoma</i>	<i>nail dysplasia syndrome</i> Curly hair ankyloblepharon nail dysplasia syndrome Curly hair-acral keratodermacaries syndrome CHACS	<i>HSV encephalitis</i>		<i>HDR syndrome</i> <i>Hypoparathyroidism sensorineural deafness and renal dysplasia</i> <i>Barakat syndrome</i> <i>nerve deafness and hypoparathyroidism</i> <i>Nephrosis</i> sensorineural deafness and spastic paraparesis Spinocerebellar ataxia associated with localized amyotrophy of the hands
<i>Kaposi's sarcoma</i> <i>Multiple idiopathic pigmented hemangiosarcoma</i> AIH3 formerly <i>formerly AIH3</i>	Culler Jones syndrome <i>Curry Hall syndrome</i>	Herpes virus antenatal infection Herpes virus infection Herpesvirus simiae B virus	<i>Muscular dystrophy Duchenne</i> Muscular dystrophy tardive Emery-Dreifuss type with contractures <i>X-EDMD</i> <i>Scapuloperoneal syndrome (formerly)</i>	
<i>hypoplastic type formerly</i> <i>Amelogenesis imperfecta 3</i> <i>Amelogenesis imperfecta 3</i> <i>hypoplastic type formerly</i>	<i>Curry-Hall syndrome</i> Curry Jones syndrome <i>Craniofacial malformations asymmetric with</i> <i>polysyndactyly and abnormal skin and gut development</i> <i>asymmetric with</i> <i>polysyndactyly and abnormal skin and gut development</i>	<i>Herpetic encephalitis</i> <i>Herpes simplex encephalitis</i>	<i>X-EMD</i> <i>tardive Emery-Dreifuss type with contractures</i> Muscular dystrophy	<i>Gemignani syndrome</i> <i>Spinocerebellar ataxia associated with localized amyotrophy of the hands</i> sensorineural deafness and spastic paraparesis
<i>hypoplastic/hypomaturation X-linked</i> <i>2 Amelogenesis imperfecta</i>		Herrmann Opitz craniosynostosis	<i>EDMD1</i>	
AIHA <i>Autoimmune haemolytic anaemia</i>	<i>Winter Shortland Temple syndrome</i>	Herrmann syndrome Hersh Podruch Weisskopf syndrome	<i>X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy</i> Muscular fibrosis multifocal obstructed vessels Muscular phosphorylase kinase deficiency	Sensorineural deafness with Pituitary dwarfism <i>Winkelman Bethge Pfeiffer syndrome</i>
Ainhum <i>Spontaneous dactylolysis</i> Akaba Hayasaka syndrome	Curry-Jones syndrome Curtis Rogers Stevenson syndrome Cushing syndrome	<i>Toluene embryopathy</i>		<i>WBP syndrome</i>
Al awadi farag teebi syndrome	<i>Hypercortisolism</i>	Hersh-Podruch-Weisskopf syndrome Herva disease <i>Multiple contracture syndrome finnish type</i>	Muscular pseudohypertrophy <i>Hoffman's syndrome</i>	Sensorineural hearing loss SNHL
Al Awadi Teebi Farag syndrome	<i>Hyperadrenocorticism</i>	LCCS	mutant procollagen type EDS VII type VII autosomal dominant <i>Ehlers-Danlos syndrome</i>	<i>Hearing loss sensorineural</i> sensorineural hearing loss and distinctive facial features Ectodermal

<i>Teebi Naguib Al Awadi syndrome</i>	Cutaneous and mucosal candidosis	<i>Lethal congenital contracture syndrome</i>	<i>EDS7A</i>	dysplasia
Al frayh facharzt haque syndrome	Cutaneous anthrax (subtype)	Heterochromia iridis	<i>EDS7</i>	Sensory neuropathy deafness dementia
<i>hypothalamo-pituitary insufficiency</i>	<i>Inhalation anthrax (subtype)</i>	<i>Pigmentary abnormality of the anterior segment of the eye</i>	<i>Ehlers-Danlos syndrome arthrochalasia type</i>	<i>Wright dick syndrome</i>
Al gazali al talabani syndrome	Gastrointestinal anthrax (subtype)	<i>Asymmetry in the pigmentation of the irides</i>	<i>Arthrochalasis multiplex congenita</i>	Sensory neuropathy type 1
Al Gazali Aziz Salem syndrome	Cutaneous leishmaniasis (subtype)	Heterotaxia autosomal dominant type	<i>EDS VIIA</i>	Sender syndrome
Al Gazali Donnai Mueller syndrome	<i>Visceral leishmaniasis (subtype)</i>	Heterotaxia with polysplenia or asplenia	<i>EDS VII mutant procollagen type</i>	septal defect
<i>hypoplastic nails and minor dysmorphic features Hirschsprung's disease</i>	<i>Leishmaniasis</i>	Heterotopia familial nodular	<i>arthrochalasia type Ehlers-Danlos syndrome</i>	<i>Wilkie-Taylor-Scambler syndrome</i>
<i>Hirschsprung's disease hypoplastic nails and minor dysmorphic features</i>	<i>Leishmania tropica</i>	<i>Periventricular laminar heterotopia</i>	Mutation in the UDP-glucuronosyltransferase gene	Septooptic dysplasia
Al gazali donnai muller syndrome	<i>Kala-azar</i>	<i>Heterotopia periventricular bilateral periventricular Nodular heterotopia</i>	<i>type 2 Crigler Najjar syndrome</i>	Septo-optic dysplasia
<i>Al gazali hirschsprung syndrome hypoplastic nails and dysmorphic facial features Hirschsprung's disease</i>	Cutaneous lupus erythematosus	<i>familial nodular Heterotopia</i>	MVID	<i>Hypopituitarism and septooptic 'dysplasia'</i>
<i>Hirschsprung's disease hypoplastic nails and dysmorphic facial features</i>	<i>Lupus erythematosus cutaneus</i>	<i>periventricular Heterotopia Nodular heterotopia bilateral periventricular</i>	<i>Microvillous inclusion disease</i>	<i>De morsier syndrome</i>
Al Gazali Khidr Prem Chandran syndrome	Cutaneous lymphomas	<i>cutaneous pigmentation syndrome</i>	<i>Congenital enteropathy</i>	<i>Septo-optic dysplasia with growth hormone deficiency</i>
<i>optic atrophy and short stature Cherubism</i>	Cutaneous mastocytosis	<i>polyposis coli</i>	MVP	Septooptic dysplasia digital anomalies
<i>Cherubism optic atrophy and short stature</i>	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	<i>Intestinal polyposis</i>	<i>Mitral valve prolapse</i>	Septo-optic dysplasia with digital anomalies
Al Gazali Sabrinathan Nair syndrome	<i>CNEC</i>	<i>Peutz-Jeghers syndrome</i>	<i>Mitral valve prolapse</i>	<i>Pagon Stephan syndrome</i>
<i>optic atrophy retinopathy and severe developmental delay Osteogenesis imperfecta</i>	Cutaneous photosensitivity colitis lethal	<i>Polyposis cutaneous polyps</i>	MVPS	Sequeiros Sack syndrome
<i>Osteogenesis imperfecta optic atrophy retinopathy and severe developmental delay</i>	<i>cutaneous pigmentation syndrome</i>	<i>Median cleft of the upper lip</i>	<i>Orthostatic intolerance</i>	Seres-Santamaria Arimany Muniz syndrome
Al Gazali-Nair syndrome	<i>polyposis coli</i>	<i>Intestinal polyposis</i>	<i>Irritable heart</i>	Serious digitalis intoxication
Ala-D deficiency porphyria	<i>Intestinal polyposis</i>	<i>Peutz-Jeghers syndrome</i>	<i>Neurocirculatory asthenia</i>	Serotonergic syndrome
<i>Amino levulinic acid dehydratase deficiency</i>	<i>Peutz-Jeghers syndrome</i>	<i>Polyposis cutaneous polyps</i>	<i>Soldiers heart</i>	Serpentine fibula syndrome
<i>Ala-D Porphyria</i>	<i>Median cleft of the upper lip</i>	<i>Hand foot uterus syndrome</i>	<i>Mitral valve prolapse syndrome</i>	<i>Serpentine fibula polycystic kidney syndrome</i>
Albinism	<i>corpus callosum lipoma</i>	<i>Hand foot genital syndrome</i>	My Dyst	Serpiginous choroiditis
Albinism deafness syndrome	Cutaneous T-cell lymphoma	<i>HFU syndrome</i>	<i>Myotonic dystrophy</i>	GHPC
Albinism immunodeficiency	Cutaneous vasculitis	<i>Hand foot genital syndrome</i>	<i>MyD</i>	<i>Geographic helicoid peripapillary choroidopathy</i>
Albinism ocular	Cutaneous vasculitis	<i>HFU syndrome</i>	Myalgia eosinophilia associated with tryptophan	Sertoli-leydig cell tumors
<i>late onset sensorineural deafness</i>	cutaneous with short stature	<i>HHC2</i>	Myalgic encephalomyelitis	<i>Sertoli-leydig cell tumor of the ovary</i>
Albinism ocular late onset sensorineural deafness	conductive hearing loss and microtia	<i>FBH2</i>	Myasthenia familial infantile	<i>Androblastoma of ovary</i>
<i>Deafness and ocular albinism</i>	Mastocytosis	<i>type 2 Familial benign hypercalcemia</i>	<i>Congenital myasthenic syndrome with episodic apnea</i>	Severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans
<i>Ocular albinism with sensorineural deafness</i>	Cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>Hypercalcemia familial benign type 2</i>	<i>Myasthenic syndrome congenital associated with episodic apnea</i>	<i>Skeleton-skin-brain syndrome</i>
Albinism with hemorrhagic diathesis and pigmented reticuloendothelial cells	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>familial type 2 Hypocalciuric hypercalcemia</i>	<i>Congenital myasthenic syndrome type 1a</i>	SSB syndrome
<i>Delta storage pool disease</i>	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>Familial benign hypercalcemia type 2</i>	<i>FIMG2 (formerly)</i>	SADDAN dysplasia
Albinism with immune and hematologic defects	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>familial benign type 2 Hypercalcemia</i>	<i>CMS1A</i>	saddan
<i>Kotzot-Richter syndrome</i>	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>HHF3</i>	<i>Myasthenia gravis familial infantile 2 (formerly)</i>	Severe acute respiratory syndrome
Albinism-deafness syndrome	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>familial 3 Hyperinsulinemic hypoglycemia</i>	<i>FIM</i>	Severe childhood autosomal recessive muscular dystrophy North African type
Albinism-Microcephaly digital anomalies syndrome	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>hidrotic Christianson-Fourie type</i>	<i>Myasthenic syndromes</i>	<i>DLMD type 2C Limb-girdle muscular dystrophy</i>
<i>Microcephaly albinism digital anomalies syndrome</i>	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>Ectodermal dysplasia</i>	Mycetoma	<i>Adhalin deficiency secondary</i>
Albopapuloid dominant dystrophic EB	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>hidrotic Ectodermal dysplasia</i>	Mycobacterium avium-intracellulare infection	<i>Gamma-sarcoglycanopathy</i>
<i>Pasini type Epidermolysis bullosa dystrophica</i>	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>Hidrotic ectodermal dysplasia autosomal dominant</i>	<i>Mycobacterium avium complex infection</i>	<i>DMDA1</i>
Albrecht Schneider Belmont syndrome	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>Clouston syndrome</i>	Mycobacterium Fortuitum	<i>North African type Severe childhood autosomal recessive muscular dystrophy</i>
Albright hereditary osteodystrophy-like syndrome	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>Ectodermal dysplasia hidrotic</i>	Mycoplasma encephalitis	<i>Maghrebian myopathy</i>
<i>Brachydactyly-Mental Retardation syndrome</i>	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>Clouston's hidrotic ectodermal dysplasia</i>	Mycoplasma pneumonia	<i>Muscular dystrophy Duchenne-like</i>
<i>Chromosome 2q37 deletion syndrome</i>	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>hidrotic ectodermal dysplasia autosomal dominant</i>	Myelinoclastic diffuse sclerosis	<i>secondary Adhalin deficiency</i>
<i>2q37 deletion syndrome</i>	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>Clouston's hidrotic ectodermal dysplasia</i>	Schilder disease	<i>Limb-girdle muscular dystrophy with gamma-sarcoglycan deficiency</i>
Albright like syndrome	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>hidrotic ectodermal dysplasia type Christianson-Fourie</i>	Myelitis	<i>Duchenne-like muscular dystrophy autosomal recessive type 1</i>
	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>Christianson-Fourie syndrome</i>	Myelocerebellar disorder	<i>Duchenne-like Muscular dystrophy</i>
	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>HIES</i>	Myelodysplastic myeloproliferative disease	<i>autosomal recessive type 1</i>
	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>Hyperimmunoglobulin E syndrome</i>	Myelodysplastic syndrome associated with isolated del(5q) chromosome abnormality	<i>Duchenne-like muscular dystrophy</i>
	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>Buckley syndrome</i>		
	cutis gyrata acanthosis nigricans	<i>Hyperimmunoglobulin e</i>		

Alcohol antenatal infection	cyclic Neutropenia	<i>recurrent infection syndrome</i>	Myelodysplastic syndromes	severe classic form Multiminicore disease
Aldolase A deficiency	<i>Neutropenia cyclic</i>	High altitude pulmonary hypertension	Myelodysplastic/myeloproliferative diseases	<i>Minicore myopathy severe classic form</i>
Aldosterone deficiency due to defect in 18-hydroxylase	<i>Cyclic hematopoiesis</i>	<i>Pulmonary edema of mountaineers</i>	Myelofibrosis-osteosclerosis	<i>Desmin-related myopathies with Mallory bodies</i>
18-Hydroxylase deficiency	cyclic Thrombocytopenia	High grade pleomorphic peripheral T-cell lymphoma	Myeloid Leukemia	<i>Multicore myopathy severe classic form</i>
Corticosterone methyloxidase type 1 deficiency	Cyclosporiasis	<i>Enteropathy-associated T-cell lymphoma</i>	Myeloid splenomegaly	<i>severe classic form Minicore myopathy</i>
Aldosterone deficiency 1	Cyclosporosis	<i>pleomorphic peripheral T-cell lymphoma High grade</i>	<i>Idiopathic myeloid splenomegaly</i>	<i>congenital merosin positive with early spine rigidity Muscular dystrophy</i>
CMO 1 deficiency	Cystathionine beta-synthase deficiency	High red cell phosphatidylcholine hemolytic anemia	myelomonocytic chronic Leukemia	<i>Muscular dystrophy congenital merosin positive with early spine rigidity</i>
18-alpha hydroxylase deficiency	<i>CBS deficiency</i>	<i>Phosphatidylcholine Red cell membrane disorder</i>	<i>Leukemia myelomonocytic chronic</i>	<i>Multiminicore disease severe classic form</i>
Aldred syndrome	<i>Homocystinuria</i>	<i>Leaky Red cell syndrome</i>	<i>Chronic myelomonocytic leukemia</i>	<i>Rigid spine muscular dystrophy-1</i>
X-linked mental handicap-retinitis pigmentosa syndrome	<i>CbetaSD</i>	<i>Red cell phospholipid defect with hemolysis</i>	<i>CMLL</i>	<i>severe classic form Multicore myopathy</i>
Nonspecific mental retardation associated with retinitis pigmentosa	<i>HCU</i>	High-molecular-weight kininogen deficiency	myelosclerosis with myeloid metaplasia	<i>Rigid spine syndrome</i>
ALF	Cystic adenomatoid malformation of the lung	Hillig syndrome	<i>MMM</i>	<i>MDRS1</i>
Acute liver failure	Cystic dilatation of renal collecting tubes	Hing Torack Dowston syndrome	<i>Myelofibrosis with myeloid metaplasia</i>	Severe closed traumatic brain injury
Algerian type Spondylometaphyseal dysplasia	<i>Precalyceal canalicular ectasia</i>	Hinson-Pepys disease	Myhre Ruvalcaba Graham syndrome	Severe combined immunodeficiency T- B-
Alkaptonuria	<i>Cacchi-Ricci syndrome</i>	Hip dysplasia Beukes type	Myhre Ruvalcaba Kelley syndrome	<i>Agammaglobulinemia</i>
Alkyldihydroxyacetonephosphate synthase deficiency	<i>Cacchi Ricci disease</i>	Hip luxation	Myhre School syndrome	Severe combined immunodeficiency T- B+
AGPS deficiency	<i>Sponge kidney</i>	hip spine disease	Myhre syndrome	Severe combined immunodeficiency with sensitivity to ionizing radiation
type 3 Rhizomelic chondrodysplasia punctata	<i>Medullary sponge kidney</i>	<i>Krasnow-Qazi syndrome</i>	<i>Growth-mental deficiency syndrome of Myhre</i>	Severe dilated cardiomyopathy due to lamin A/C mutation
RCDP3	<i>MSKD</i>	Hip subluxation	MYMY1	<i>Severe dilated cardiomyopathy with or without myopathy</i>
Alkyglycerone-Phosphate synthase deficiency	<i>MSK</i>	Hipo syndrome	<i>MYMY</i>	severe form Von Willebrand disease
ALL 1-69	Cystic fibrosis gastritis	Hipopituitarism due to empty sella turcica syndrome	<i>Spontaneous occlusion of the circle of Willis</i>	<i>Type 3 Von Willebrand's disease</i>
ALI.	Cystic hamartoma of lung and kidney	<i>Pituitary deficiency due to empty sella turcica syndrome</i>	<i>Moyamoya disease</i>	<i>recessive form Von Willebrand disease</i>
Acute lymphoblastic leukemia	Cystic hamartomata of lung and kidney	Hirschsprung disease	<i>Moyamoya disease 1</i>	<i>Type 3 VWD</i>
ALL, L1	<i>Graham Boyle Troxell syndrome</i>	Hirschsprung disease 1	MYMY3	<i>Von Willebrand disease severe form</i>
Acute lymphocytic leukemia	Cystic hygroma	<i>Aganglionic megacolon</i>	<i>Moyamoya disease 3</i>	Severe infantile axonal neuropathy
ALL	Cystic hygroma lethal	<i>Hirschsprung's disease</i>	Myoadenylate deaminase deficiency	Severe mental deficiency
ALL L2	<i>Cowchock-Wapner-Kurtz syndrome</i>	<i>HSCR 1</i>	Myocarditis	proportionate dwarfism and delayed sexual maturation
Acro cephalo synostosis	Cystic hygroma lethal cleft palate	<i>Hirschsprung disease type 1</i>	myoclonic Dystonia 15	<i>Cantu Sanchez-Corona Fragoso syndrome</i>
Allergic angitiis	Cystic leukoencephalopathy without megalencephaly	Hirschsprung disease	<i>DYT15</i>	proportionate dwarfism and delayed sexual maturation
Allergic autoimmune thyroiditis	cystic macular degeneration and angle closure glaucoma	<i>Neuroblastoma with Hirschsprung disease</i>	Myoclonic epilepsy benign	Severe mental deficiency
Allergic bronchopulmonary mycosis	Retinal degeneration with nanophthalmos	Hirschsprung disease modifier	Cortical myoclonus and epilepsy	absent nails of hallux and pollex
Pulmonary aspergillosis - invasive	<i>nanophthalmos glaucoma</i>	<i>Hirschsprung disease type 3</i>	<i>ADCME</i>	Severe pneumococemia
Allergic bronchopulmonary aspergillosis	<i>Retinal degeneration</i>	<i>HSCR3</i>	Myoclonic epilepsy juvenile	severe scoliosis
Aspergillosis allergic bronchopulmonary	<i>nanophthalmos glaucoma</i>	Hirschsprung disease type 2	myoclonic Nystagmus	Severe thrombocytopenia and selective marked decrease or absence of megakaryocytes
ABPA	Cystic medial necrosis of aorta	Hirschsprung disease with ulnar polydactyly	Myoclonic progressive familial epilepsy	<i>Acquired amegakaryocytic thrombocytopenia</i>
Allergic interstitial pneumonitis	cystic renal disease and digital anomalies	<i>Hirschsprung disease polydactyly heart disease</i>	Myoclonic status in non-progressive encephalopathies	AAT
extrinsic allergic Alveolitis	Multinodular goiter	<i>polydactyly of big toes and ventricular septal defect</i>	Myoclonus ataxia	<i>marked decrease or absence of megakaryocytes</i>
Allergic pneumonitis	<i>MNG/CRD/DA</i>	<i>Hirschsprung disease with ulnar polydactyly</i>	Myoclonus cerebellar ataxia deafness	Severe thrombocytopenia and selective
Extrinsic allergic pneumonia hypersensitivity Pneumonitis	<i>Daneman Davy Mancer syndrome</i>	Hirschsprung microcephaly cleft palate	Myoclonus epilepsy	Severe ulnar aplasia and lobster claw feet
Hypersensitivity pneumonitis	<i>Multinodular goiter cystic renal disease and digital anomalies</i>	Hirschsprung nail hypoplasia dysmorphism	Myoclonus epilepsy associated with ragged-red fibers	<i>Ulnar hypoplasia lobster claw deformity of feet</i>
ALNH	Cystine storage disease	Hirsutism congenital gingival hyperplasia	<i>MERRF syndrome</i>	<i>Van De Berghe Dequeker syndrome</i>
Angiofollicular lymph node hyperplasia	Cystinose	Hirsutism skeletal dysplasia mental retardation	Myoclonus epilepsy partial seizure	<i>Familial ulnar aplasia and lobster claw syndrome</i>
AFLH	Cystine disease	Hirsutism skeletal dysplasia mental retardation syndrome	Myoclonus hereditary progressive distal muscular atrophy	<i>Complete absence of the ulna and of fingers 2 to 5 together with lobster-claw deformity of the feet</i>
Angiofollicular lymph hyperplasia	Cystinosis defect of	<i>Wiedemann Oldigs Oppermann syndrome</i>	Myoclonus-dystonia syndrome	<i>together with lobster-claw deformity of the feet Complete absence of the ulna and of fingers 2 to 5</i>
AFLNH	defect of Cystinosin	His bundle tachycardia	Myoclonus hereditary essential hereditary essential Myoclonus	Severe upper limb hypoplasia and Mullerian duct anomalies
Alopecia antibody deficiency	<i>Nephropathic cystinosis</i>	Histidine ammonia-lyase deficiency		<i>Hypomelia mullerian duct anomalies</i>
		<i>Histidase deficiency</i>		<i>Limb uterus syndrome</i>

Alopecia areata	<i>Lysosomal cystine transport protein defect of defect of Lysosomal cystine transport protein</i>	<i>Histidinemia</i>	<i>Dystonia alcohol responsive</i>	Sezary's syndrome
<i>Diffuse alopecia</i>	Cystinosis benign nonnephropathic adult nonnephropathic	<i>HAL deficiency</i>	<i>alcohol responsive Dystonia</i>	SGBS2
<i>Marginal alopecia</i>	Cystinosis	<i>HIS deficiency</i>	<i>Myoclonic dystonia</i>	<i>Simpson-Golabi-Behmel syndrome lethal form</i>
<i>Patchy alopecia</i>	<i>Ocular nonnephropathic cystinosis</i>	<i>Deficiency in histidase</i>	Myodysplasia	SGLT1 deficiency
Alopecia congenita keratosis palmoplantaris	<i>benign nonnephropathic Cystinosis</i>	Histidinuria renal tubular defect	Myofibrillar lysis	Shaky leg syndrome
<i>Alopecia congenita with hyperkeratosis of the palms and soles</i>	<i>Cystinosis adult nonnephropathic</i>	<i>Renal histidinuria</i>	Myofibrillar myopathy filamin C-related	<i>Orthostatic tremor primary</i>
Alopecia- epilepsy pyorrhea	<i>Cystinuria</i>	Histiocytic sarcoma	<i>filamin C-related Myofibrillar myopathy</i>	<i>Primary orthostatic tremor</i>
Alopecia epilepsy oligophrenia syndrome of moynahan	CSNU1	Histiocytosis X	<i>autosomal dominant Filaminopathy</i>	Shapiro syndrome
Alopecia immunodeficiency	CSNU	Histoplasmosis	<i>MFM filamin C-related</i>	<i>Recurrent spontaneous hypothermia with hypoplasia of the corpus callosum</i>
Alopecia macular degeneration and growth retardation	<i>Cystinuria type 1</i>	Hittner Hirsch Kreh syndrome	Myofibrillary myopathy	Sharma Kapoor ramji syndrome
<i>macular degeneration and growth retardation Alopecia</i>	Cystinuria-lysinuria	HJCD	Myofibroblastic tumors	Sharp syndrome
<i>Kuster Majewski Hammerstein syndrome</i>	Cytochrome C oxidase deficiency	<i>Histiocytosis with joint contractures and sensorineural deafness</i>	Myoglobinuria dominant form	Shashi X-linked mental retardation syndrome
Alopecia macular degeneration growth retardation	<i>Complex IV deficiency</i>	<i>Faisalabad histiocytosis</i>	Myoglobinuria recurrent	SMRXS
Alopecia mental retardation hypogonadism	<i>Deficiency of Mitochondrial Respiratory Chain Complex4</i>	HL deficiency	myokymia	<i>Mental retardation X-linked syndromic 11</i>
Alopecia mental retardation syndrome	<i>COX Deficiency</i>	<i>3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency</i>	<i>vertigo</i>	<i>Shashi type Orofaciodigital syndrome</i>
alopecia pigmentation anomaly	Cytochrome c oxidase deficiency	<i>HMG-CoA lyase deficiency</i>	Myopathic carnitine deficiency	MRXS11
Thumb deformity	<i>SLSJ-COX deficiency</i>	<i>HMG CoA lyase deficiency</i>	myopathic seizures	<i>X-linked mental retardation syndrome with characteristic facial dysmorphic features</i>
<i>Congenital deformity of the thumb and congenital alopecia</i>	<i>Saguénay-Lac-St. Jean cytochrome oxidase deficiency</i>	<i>Hydroxymethylglutaric aciduria</i>	<i>Kalyanaraman syndrome</i>	<i>Mental retardation X-linked Shashi type</i>
<i>Hypotrichosis associated with congenital hypoplasia of the thumb</i>	Cytokine deficiency	<i>Defect in leucine metabolism</i>	Myopathy and diabetes mellitus	Shaver disease
Alopecia Pseudoanodontia and Optic atrophy Growth retardation	Cytokine receptor deficiency	<i>3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria</i>	Myopathy benign congenital with contractures	<i>Shaver's disease</i>
<i>GAPO syndrome</i>	Cytomegalic inclusion disease	HLH2	<i>benign congenital Muscular dystrophy</i>	Sheehan syndrome
<i>Growth retardation Alopecia</i>	<i>Cytomegalic inclusion body disease</i>	<i>familial 2 Hemophagocytic lymphohistiocytosis</i>	<i>Muscular dystrophy benign congenital</i>	Sheffield type Chondrodysplasia punctata
<i>Pseudoanodontia and Optic atrophy</i>	Cytomegalovirus antenatal infection	HPLH2	<i>benign congenital with contractures Myopathy</i>	SHFD2
Alopecia universalis	Cytomegalovirus infections	HLHS	Myopathy cataract hypogonadism	SHSF2
onychodystrophy and total vitiligo	Cytomegalovirus retinitis	<i>Hypoplastic left heart syndrome</i>	Myopathy congenital multicore with external ophthalmoplegia	<i>Split hand foot anomaly - X-linked</i>
<i>Alopecia universalis onychodystrophy vitiligo onychodystrophy and total vitiligo</i>	Cytoplasmic body myopathy	HLRCC	Myopathy due to casequestrin and SERCA1 protein overload	<i>SHFM2</i>
<i>Alopecia universalis</i>	Czeizel Losonci syndrome	<i>hereditary Leiomyomatosis and renal cell cancer</i>	Myopathy growth and mental retardation hypospadias	<i>Split hand foot deformity</i>
Alpers diffuse degeneration of cerebral gray matter with hepatic cirrhosis	Czeizel syndrome	Hm syndrome	Myopathy Hutterite type	<i>Split hand/foot malformation X-linked</i>
<i>Alpers progressive infantile poliodystrophy</i>	D-2-hydroxyglutaric aciduria (subtype)	HMG CoA synthetase deficiency	Myopathy mitochondrial cataract	Shields type 2 Dentinogenesis imperfecta
<i>Progressive neuronal degeneration of childhood with liver disease</i>	<i>L-2-hydroxyglutaric aciduria (subtype)</i>	HMSN IIA	Myopathy moebius robin syndrome	<i>Opalescent dentin</i>
<i>Alpers-Huttenlocher syndrome</i>	<i>Combined D-2- and L-2-hydroxyglutaric aciduria (subtype)</i>	<i>neuronal Type 2A Charcot-Marie-Tooth disease</i>	<i>Carey fineman ziter syndrome</i>	<i>Opalescent teeth without osteogenesis imperfecta</i>
Alpers progressive sclerosing poliodystrophy	<i>L-2-hydroxyglutaric aciduria (subtype)</i>	<i>Hereditary motor and sensory neuropathy 2 A</i>	Myopathy ophthalmoplegia hypoacusia areflexia	<i>Dentinogenesis imperfecta without osteogenesis imperfecta</i>
Alpha 1-antitrypsin deficiency	<i>2-Hydroxyglutaricaciduria</i>	<i>Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2A</i>	Myopathy tubular aggregates	<i>Dentinogenesis imperfecta</i>
Alpha thalassemia- mental retardation	Da Silva syndrome	<i>CMT 2A</i>	Myopathy with lysis of myofibrils	<i>DGI 1</i>
Alpha-1 antitrypsin deficiency	<i>Mental retardation hypoplastic corpus callosum preauricular tag</i>	<i>Charcot-Marie-Tooth disease neuronal Type 2A</i>	Myositis ossificans	<i>Dentinogenesis imperfecta Shields type 2</i>
Alpha-2 deficient collagen disease	<i>Corpus callosum agenesis</i>	<i>axonal Type 2A Charcot-Marie-Tooth disease</i>	MO-192	shields type 3 Dentinogenesis imperfecta
Alpha-galactosidase B	<i>Agnesis of corpus callosum</i>	<i>Type 2A Charcot-Marie-Tooth disease</i>	Myositis ossificans post-traumatic	<i>DGI3</i>
<i>N-acetyl-alpha-D-galactosaminidase</i>	Dacryocystitis osteopoikilosis	<i>neuronal Type 2A Charcot-Marie-Tooth disease</i>	Myositis ossificans progressiva	<i>Brandywine type dentinogenesis imperfecta</i>
<i>Lysosomal Alpha-N-Acetyl-galactosaminidase Deficiency</i>	<i>Osteopoikilosis and dacryocystitis</i>	<i>neuropathy 2 A</i>	Myostatin-related muscle hypertrophy	Shiga-like toxin-associated HUS
Alpha-ketoglutarate dehydrogenase deficiency	<i>Gunal Seber Basaran syndrome</i>	<i>Type 2A</i>	Myotonia atrophica	<i>Haemolytic-uremic syndrome</i>
<i>Alpha kgd deficiency</i>	<i>Daentl Towsend Siegel syndrome</i>	<i>CMT 2A</i>	Myotonia fluctuans	Shith Filkins syndrome
<i>Oxoglutaricaciduria</i>	<i>Hydrocephalus blue sclera nephropathy</i>	<i>Charcot-Marie-Tooth disease neuronal Type 2A</i>	atypical Myotonia congenita	Shock lung
<i>2 alpha ketoglutarate dehydrogenase deficiency</i>	Daentl-Townsend-Siegel syndrome	<i>axonal Type 2A Charcot-Marie-Tooth disease</i>	<i>Potassium aggravated myotonia</i>	<i>Adult respiratory distress syndrome</i>
Alpha-L-iduronidase deficiency	<i>blue sclerae</i>	<i>neuropathy 2 A</i>	<i>Myotonia congenita acetazolamide-responsive</i>	<i>Stiff lung</i>
<i>IDUA deficiency</i>	<i>Daish hardman lamont syndrome</i>	<i>Charcot-Marie-Tooth disease</i>	<i>Myotonia congenita acetazolamide-responsive</i>	<i>Respiratory distress syndrome adult</i>
Alpha-N-acetyl-galactosaminidase deficiency type 2	Dalpro Fetal Effects From	<i>neuropathy 2 A</i>	<i>Myotonia permanens</i>	<i>Non-cardiogenic pulmonary edema</i>
<i>Schindler disease type 2</i>	<i>Fetal Effects From Epival</i>	<i>neuropathy 2 A</i>	<i>Myotonia congenita atypical</i>	<i>Increased-permeability pulmonary edema</i>
<i>Kanzaki disease</i>	<i>Fetal Effects From Dalpro</i>	<i>neuropathy 2 A</i>	Myotonia mental retardation skeletal anomalies	ARDS
<i>NAGA deficiency type 2</i>	<i>Fetal valproic syndrome</i>	<i>neuropathy 2 A</i>	Myotonic dystrophy type 3	NCPE
<i>type 2 Schindler disease</i>				
<i>Alpha-N-acetyl-galactosaminidase deficiency adult onset</i>				

Alpha-Thalassemia	<i>Valproic acid embryopathy</i>	Holoacardius amorphus Holocarboxylase synthetase deficiency	Myotubular myopathy X-linked	<i>ALI</i>
<i>A-Thalassemia</i>	<i>Epival Fetal Effects From</i>		<i>Centronuclear myopathy</i>	<i>Acute respiratory distress syndrome</i>
Alpha-thalassemia X-linked mental retardation syndrome	FVS	Holoprosencephaly	<i>X-linked Myotubular myopathy</i>	<i>Acute lung injury</i> Short bowel syndrome due to necrotizing enterocolitis
<i>ATR non deletion type</i>	<i>Fetal valproate syndrome</i>	<i>HPE</i>	<i>CNM</i>	
<i>Alpha thalassemia mental retardation syndrome non deletion type X-linked</i>	<i>Valproic acid antenatal infection</i>	Holoprosencephaly caudal dysgenesis	<i>Myotubular myopathy</i>	<i>Short bowel syndrome</i> <i>Short bowel syndrome due to volvulus</i>
<i>X-linked alpha thalassemia mental retardation syndrome</i>	Dancing Eye syndrome	Holoprosencephaly craniosynostosis	<i>XLMTM</i>	
<i>non deletion type X-linked Alpha thalassemia mental retardation syndrome</i>	<i>Opsoclonus-myoclonus syndrome</i>	<i>Camera Lituanica Cohen syndrome</i>	<i>MYP6</i>	<i>Short bowel syndrome due to surgical resection</i> <i>Short bowel syndrome due to thrombosis</i>
Alpha-thalassemia-abnormal morphogenesis	<i>Ataxo-opsoclonus syndrome</i>	<i>Semilobar holoprosencephaly and primary craniosynostosis</i>	<i>susceptibility to Myopia</i>	
<i>Abuelo-Forman-Rubin syndrome</i>	Dandy Walker facial hemangioma	<i>Genoa syndrome</i>	<i>Myopia 6</i>	<i>SBS</i>
Alport deafness-nephropathy	Dandy Walker malformation	Holoprosencephaly deletion 2p	<i>Myopia susceptibility to</i>	<i>Short bowel syndrome due to trauma</i> <i>Short bowel syndrome due to total or sub-total aganglionosis</i>
Alport syndrome autosomal recessive	<i>Dandy Walker syndrome</i>	Holoprosencephaly ectrodactyly cleft lip palate	Myxedema	
<i>recessive type Alport syndrome</i>	<i>Dandy Walker cyst</i>	Holoprosencephaly postaxial polydactyly	Myxofibrosarcoma Myxoid malignant fibrous histiocytoma	Short broad great toe macrocranium Short limb dwarf edema iris coloboma
<i>autosomal recessive Alport syndrome</i>	<i>dwm</i>	<i>Young maders syndrome</i>		
Alport syndrome with leukocyte inclusions and macrothrombocytopenia	Dandy walker malformation postaxial polydactyly Dandy Walker syndrome recessive form	Holoprosencephaly radial heart renal anomalies	Myxoid liposarcoma	Short limb dwarf lethal malister crane type
ALS		Holzgreve wagner rehder syndrome	Myxoma with fibrous dysplasia	Short limb dwarfism AI Gazali type AI Gazali type <i>Lethal short-limb skeletal dysplasia</i> <i>Lethal short-limb skeletal dysplasia AI Gazali type</i>
<i>Amyotrophic lateral sclerosis</i>	Dandy-Walker complex	Homocarnosinase deficiency	<i>Mazabraud syndrome</i>	
<i>Amyotrophic lateral sclerosis 1</i>	<i>DWC</i>	<i>Homocarnosinosis</i>	Myxoma-spotty pigmentation-endocrine overactivity	
	Dandy-Walker malformation and hydrocephalus Sagittal craniosynostosis <i>sagittal with Dandy-Walker malformation and hydrocephalus</i>	<i>Methylmalonic aciduria</i>	Myxomatous peritonitis	<i>Lethal neonatal short limb dwarfism</i>
ALS1	<i>Craniocerebellar dysplasia</i>	Homocystinuria due to defect in methylation (cbl g)	N acetyltransferase deficiency	short limbs
<i>Lou-Gehrigs disease</i>	<i>Sagittal craniosynostosis</i>	Homocystinuria due to defect in methylation cbl e	<i>Acetyl-CoA:arylamine n-acetyltransferase</i>	<i>Dincsoy-Salih-Patel syndrome</i>
17[ALS]	<i>Dandy-Walker malformation and hydrocephalus</i>	Homocystinuria due to defect in methylation type cbl E	<i>N acetyltransferase 1 deficiency</i>	<i>Facial dysmorphism</i> Short limbs abnormal face congenital heart disease
ALS6	<i>DWM with postaxial polydactyly</i>	<i>Methylcobalamin deficiency type cbl E</i>	<i>NAT1 deficiency</i>	
<i>type 6 Amyotrophic lateral sclerosis</i>	Dandy-Walker-like malformation with atrioventricular septal defect	Homocystinuria due to methylenetetrahydrofolate reductase deficiency	<i>Arylamine n-acetyltransferase 1</i>	Short limbs subluxed knees cleft palate
Alström syndrome	<i>3C syndrome</i>	Homogentisic acid oxydase deficiency	N syndrome	Short QT syndrome
Alstrom's syndrome	<i>Craniocerebellocardiac dysplasia</i>	Homologous wasting disease	N. meningitidis	Short rib
<i>Alstrom syndrome</i>	<i>Ritscher Schinzel syndrome</i>	Homozygous hypobetalipoproteinemia	<i>Neisseria meningitidis</i> <i>Neisseria meningitidis Serogroups C (type)</i> <i>Neisseria meningitidis serogroup A (type)</i> <i>Neisseria meningitidis Serogroups B (type)</i>	<i>polydactyly syndrome</i>
Alternating hemiplegia syndrome	<i>CCC dysplasia</i>	Honeycomb atrophy	Nabius mask-like facial syndrome	Short rib-polydactyly syndrome Short ribs craniosynostosis polysyndactyly
<i>Alternating hemiplegia of childhood</i>	Danubian endemic familial nephropathy	<i>Atrophoderma vermiculata</i>	N-acetyl glucosamine 6-sulfate sulfatase deficiency	Short stature abnormal skin pigmentation mental retardation short stature and fibular hypoplasia Acrodysplasia with ossification abnormalities
<i>Alternating hemiplegia</i>	<i>Balkan endemic nephropathy</i>	<i>Folliculitis ulerythematosia reticulata</i>	N-acetyl-alpha-D-galactosaminidase deficiency	
Aluminium lung	<i>Nephropathia epidemica</i>	<i>Folliculitis ulerythematosia</i>	<i>NAGA deficiency</i>	
ALUNC	Darier disease	<i>Atrophoderma reticulata</i>	N-acetylglutamate synthetase deficiency	Short stature and locking fingers <i>Familial proportionate short stature intrauterine growth retardation and recurrent locking of the fingers</i> <i>Recurrent finger locking with intrauterine growth retardation and proportionate short stature intrauterine growth retardation and recurrent locking of the fingers</i> <i>Familial proportionate short stature</i>
<i>Loss of all hair on the body</i>	Davenport Donlan syndrome	Hoof disease	<i>Hereditary methemoglobinemia</i>	Short stature contractures hypotonia Short stature cranial hyperostosis hepatomegaly
<i>Alopecia universalis</i>	David syndrome	Hoon Hall syndrome	<i>NADH-CoQ reductase deficiency</i> <i>deficiency of mitochondrial respiratory chain</i>	Short stature deafness neutrophil dysfunction Short stature dysmorphic face pelvic scapula dysplasia
<i>Generalized Atrichia</i>	Day blindness familial	<i>Familial limb deficiency</i> Hordnes Engebretsen Knudtson syndrome	<i>Ubiquinone deficiency</i>	
<i>Alopecia universalis congenita</i>	<i>familial Day blindness</i>	Horn Kolb syndrome	NAFD	Short stature hyperkalemia acidosis
alveolar Rhabdomyosarcoma	<i>familial Hemeralopia</i>	Hornova Dlurosova syndrome		
<i>Rhabdomyosarcoma alveolar</i>	DBQD	Horseshoe kidney		
<i>Rhabdomyosarcoma 2</i>	<i>Desbuquois syndrome</i>	Horton-Magath-Brown syndrome		
Alveolar soft part sarcoma	<i>Micromelic dwarfism narrow chest vertebral and metaphyseal abnormalities and advanced carpotarsal ossification</i>	<i>Horton's temporal arteritis</i> <i>Horton/Es disease</i>		
ASPS	<i>narrow chest vertebral and metaphyseal abnormalities and advanced carpotarsal ossification</i>	<i>Horton's giant cell arteritis</i>		
	<i>Micromelic dwarfism</i>	<i>Hutchinson-Horton-Syndrome</i>		
Alves Castelo dos Santos syndrome	DCAI		<i>Nager acrofacial dysostosis</i>	Short stature mental retardation and ocular alterations
Alves syndrome	<i>Desmoplastic cerebral astrocytoma of infancy</i>		<i>NAGA deficiency type 1</i> <i>Neuroaxonal dystrophy Schindler type</i> <i>type 1 Alpha-N-acetylgalactosaminidase</i>	<i>Mollica syndrome</i> <i>Dwarfism mental retardation and eye abnormality</i> <i>mental retardation and ocular alterations</i> <i>Short stature</i>
<i>Arthrogyposis ectodermal dysplasia other anomalies</i>	DCM			
<i>TODV syndrome</i>				

<i>Trichooculodermovertebral syndrome</i> <i>Cote Adamopoulos Pantelakis syndrome</i> <i>Arthrogryposis and ectodermal dysplasia</i>	<i>Dilated cardiomyopathy</i>	<i>Temporal megacellular arteritis</i>	<i>deficiency</i> <i>Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency type 1</i> <i>Schindler type Neuroaxonal dystrophy</i>	<i>mental retardation and eye abnormality Dwarfism</i> <i>Short stature mental retardation eye anomalies</i> <i>Short stature mental retardation eye defects</i> <i>Short stature microcephaly heart defect</i>
<i>Alzheimer disease</i>	<i>Autosomal dominant DCM</i>	<i>Horton-Gilmour disease</i>	<i>type 1 NAGA deficiency</i>	
<i>Alzheimer disease 4</i>	<i>DDD</i> <i>Kitamura reticulate acropigmentation</i> <i>Reticular pigment anomaly of flexures</i>	<i>Arteritis temporalis</i>	<i>type 1 Schindler disease</i>	<i>D ercole syndrome</i> <i>Short stature microcephaly seizures deafness</i>
<i>Alzheimer disease familial type 4</i>	<i>Dowling-Degos disease</i>	<i>Houlston Ironton Temple syndrome</i>	<i>Nager type Acrofacial dysostosis</i>	
<i>Alzheimer disease type 4</i>	<i>RAK</i> <i>Reticulate acropigmentation of Kitamura</i>	<i>Houlston iron ton temple syndrome de</i>	<i>AFD 1</i> <i>Treacher Collins type with limb anomalies Mandibulofacial dysostosis</i>	<i>Short stature monodactylous ectrodactyly cleft palate</i> <i>Short stature prognathism short femoral necks</i> <i>Short stature Robin sequence cleft mandible hand anomalies clubfoot</i>
<i>familial type 4 Alzheimer disease</i>	<i>Dowling-Degos Kitamura disease</i>	<i>Atrioventricular defect</i> <i>blepharophimosis radial defects</i>	<i>Nager type AFD</i>	
<i>Alzheimer disease type 1</i>		<i>Howell Evans syndrome</i>	<i>Preaxial acrofacial dysostosis</i> <i>Mandibulofacial dysostosis</i> <i>Treacher Collins type with limb anomalies</i>	<i>Short stature talipes natal teeth</i>
<i>Early-onset familial form of Alzheimer disease</i>	<i>De barsy syndrome</i> <i>Progeroid syndrome de barsy type</i>	<i>Tylosis with esophageal cancer</i>	<i>AFD Nager type</i>	<i>Short stature valvular heart disease</i> <i>Short stature valvular heart disease characteristic facies</i> <i>Short stature webbed neck heart disease</i> <i>Short stature wormian bones dextrocardia</i> <i>SHORT syndrome</i> <i>Short tarsus absence of lower eyelashes</i>
<i>Alzheimer disease 1</i>	<i>de Die Smulders-Vles-Fryns syndrome</i>	<i>TOC</i> <i>Keratosis palmoplantaris with esophageal cancer</i>	<i>Nager syndrome</i>	
<i>Alzheimer disease type 3</i>		<i>Howell-Evans syndrome</i>	<i>NAGLU deficiency</i>	
<i>Alzheimer disease early onset type 3</i>	<i>Arachnodactyly</i> <i>De Hauwere-Leroy-Adriaenssens syndrome</i> <i>Iris dysplasia</i>	<i>Hoyeraal syndrome</i> <i>Hozay/Es syndrome</i> <i>Acro-osteolysis-facial dysplasia syndrome</i>	<i>MPS 3 B</i> <i>MPS3B</i> <i>N-acetyl-alpha-d-glucosaminidase deficiency</i>	
<i>familial type 3 Alzheimer disease</i>		<i>Van Bogaert-Hozay syndrome</i>	<i>Mucopolysaccharidosis type 3 B</i>	<i>Short umbilical cord syndrome</i>
<i>Alzheimer disease 3</i>	<i>De la Chapelle syndrome</i>			
<i>Alzheimer's disease without Neurofibrillary tangles</i>	<i>De Quervains tenosynovitis</i> <i>De Quervain's disease of pregnancy and lactation (subtype)</i>	<i>HPFH-1</i> <i>Hereditary persistence of fetal hemoglobin</i> <i>HPFH</i>	<i>Sanfilippo syndrome B</i>	<i>Limb-body wall complex</i>
<i>Alzheimer's disease without Tau pathology</i>		<i>HPLH4</i>	<i>Naguib syndrome</i> <i>Naguib-Richieri-Costa syndrome</i> <i>Acrofrontofacionasal dysostosis severe</i>	<i>Body stalk anomaly</i> <i>Aplasia of the cord</i>
<i>Amastia</i>	<i>De Quervain's syndrome</i> <i>De Quervain's tendinitis</i>	<i>HLH4</i> <i>familial 4 Hemophagocytic lymphohistiocytosis</i>	<i>AFFN dysostosis 2</i> <i>Hypertelorism hypospadias polysyndactyly syndrome</i> <i>severe Acrofrontofacionasal dysostosis</i>	<i>Cylosomas</i>
<i>Amaurosis congenita of Leber</i> <i>Leber congenital amaurosis</i>		<i>HPRT deficiency complete</i>	<i>nail dysgenesis</i>	<i>Umbilical cord short</i>
<i>Amaurosis congenita of Leber 4</i> <i>type 4 Leber congenital amaurosis</i>	<i>De Quervains' disease</i> <i>De Smet-Fabry-Fryns syndrome</i> <i>Symbrachydactyly of hands and feet</i>	<i>HPRT deficiency</i> <i>Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase 1 deficiency</i>	<i>Nail Patella syndrome</i>	<i>LBWC</i>
<i>LCA4</i>		<i>Lesch Nyhan syndrome</i>	<i>NPS 1</i>	<i>short Umbilical cord</i> <i>Short-limb dwarfism with saddle nose spinal alterations and metaphyseal striation</i> <i>spinal alterations and metaphyseal striation</i> <i>Short-limb dwarfism with saddle nose</i>
<i>4 Amaurosis congenita of Leber</i>	<i>Deaf blind hypopigmentation</i> <i>Deafness (DFN-1) dystonia</i> <i>mental deficiency and blindness</i>	<i>HPRT1 deficiency</i>	<i>Onychoosteodysplasia</i>	<i>Sponastrime dysplasia</i>
<i>AME</i>	<i>Deafness-dystonia-optic atrophy syndrome</i>	<i>complete HPRT deficiency</i>	<i>Turner-Kieser syndrome</i>	<i>Spondylar and nasal alterations with striated metaphyses</i> <i>sponastrime type</i> <i>Spondyloepimetaphyseal dysplasia</i> <i>Shoulder and thorax deformity congenital heart disease</i> <i>Shoulder girdle defect mental retardation familial</i> <i>Shoulder girdle defect mental retardation familial type</i>
<i>AME 1</i> <i>Cortisol 11-beta-ketoreductase deficiency</i>	<i>Mohr-Tranebjaerg syndrome</i> <i>mental deficiency and blindness</i> <i>Deafness (DFN-1) dystonia</i>	<i>LNS</i>	<i>Fong disease</i>	<i>VCFS</i>
<i>Apparent mineralocorticoid excess</i>		<i>HRAPC</i>	<i>Nail patella-like</i>	
<i>Amegacaryocytosis</i>	<i>Deafness dystonia syndrome</i> <i>deafness and amyloidosis</i> <i>Urticaria</i>	<i>APCR</i>	<i>Nail-patella syndrome</i>	
<i>Amegakaryocytic thrombocytopenia</i> <i>Amelia cleft lip palate hydrocephalus</i> <i>iris coloboma</i>	<i>UDA syndrome</i> <i>Urticaria deafness and amyloidosis</i> <i>Urticaria-deafness-amyloidosis syndrome</i>	<i>Activated Protein C Resistance</i> <i>Factor V Leiden thrombophilia</i>	<i>Nails dysplasia</i> <i>Onychodystrophy totalis</i>	
<i>Ameloblastoma</i>	<i>Muckle-Wells syndrome</i> <i>deafness and cataract Ehlers-Danlos syndrome with mental retardation</i> <i>Ehlers-Danlos syndrome with mental retardation deafness and cataract</i> <i>Beasley Cohen type Ehlers-Danlos syndrome</i> <i>deafness and seizures</i> <i>Mental retardation with optic atrophy</i>	<i>Hereditary resistance to activated protein C</i>	<i>Twenty-nail dystrophy</i>	<i>Shprintzen VCF syndrome</i> <i>VCF syndrome</i>
<i>Adenomatoid ameloblastoma</i> <i>Adenomatoid odontogenic tumor</i>		<i>APC resistance Leiden type</i> <i>Leiden type APC resistance</i>	<i>Naito-Oyanagi disease</i>	<i>CTAFS</i>
<i>Adenoameloblastoma</i>		<i>Chromosome 13 trisomy syndrome</i>	<i>Najjar syndrome</i>	<i>Conotruncal anomaly face syndrome</i>
<i>Pleomorphic adenomatoid tumor</i> <i>Amelo-cerebro-hypohidrotic syndrome</i>	<i>Gustavson syndrome</i> <i>Mental retardation X-linked severe</i> <i>Gustavson type</i>	<i>Bartholin-Patau syndrome</i>	<i>Cardiogenital syndrome</i> <i>Genital anomaly with cardiomyopathy</i>	<i>Velocardiofacial syndrome</i>
<i>Kohlschutter-Tonz syndrome</i>	<i>GUST</i> <i>X-linked mental retardation</i> <i>Gustavson type</i>	<i>Chromosome 13 duplication</i>	<i>Nakagawa's angioblastoma</i>	<i>VCFS</i>
<i>Amelogenesis imperfecta</i> <i>Amelogenesis Imperfecta hypomaturation type</i> <i>Amelogenesis imperfecta nephrocalcinosis</i>		<i>Trisomy 13 syndrome</i> <i>13+ syndrome</i>	<i>Nakajo syndrome</i>	<i>22q11.2 deletion syndrome</i> <i>Shprintzen syndrome</i>
<i>ERS</i> <i>nephrocalcinosis and apparently normal calcium metabolism</i> <i>Absent enamel</i> <i>Absent enamel nephrocalcinosis and apparently normal calcium metabolism</i>	<i>Mental retardation with optic atrophy</i> <i>deafness and seizures</i> <i>deafness cataract and mental retardation</i> <i>Brachycephaly</i>	<i>HSAN 2</i>	<i>Nodular erythema digital changes</i>	<i>Shprintzen-Goldberg syndrome</i> <i>SHSF</i>
<i>Generalized enamel hypoplasia and renal dysfunction</i> <i>Enamel renal syndrome</i>	<i>Fine-Lubinsky syndrome</i> <i>Brachycephaly deafness</i>	<i>HSAN 4</i> <i>Neuropathy congenital sensory with</i>	<i>Nakamura osame syndrome</i>	<i>Split hand/split foot</i>
		<i>Sensory radicular neuropathy</i>	<i>Spastic paraplegia mental retardation corpus callosum thin</i> <i>Spastic paraplegia mental retardation and thin corpus callosum</i> <i>mental impairment and thin corpus</i>	<i>Acro-renal-mandibular syndrome</i> <i>mandibular hypoplasia</i> <i>Shwartzman phenomenon</i>

	<i>cataract and mental retardation</i>	<i>anhidrosis</i>	<i>callosum Autosomal recessive hereditary spastic paraplegia mental retardation and thin corpus callosum Spastic paraplegia Autosomal recessive hereditary spastic paraplegia mental impairment and thin corpus callosum</i>	
Amelogenesis imperfecta pigmented hypomaturization type	Deafness conductive ptosis skeletal anomalies	<i>Familial dysautonomia type 2</i>		Sialadenitis xanthogranulomatous
Amelo-onycho-hypohidrotic syndrome	<i>Jackson Barr syndrome</i>	<i>CIPA congenital sensory with anhidrosis Neuropathy</i>		<i>Xanthogranulomatous sialadenitis</i>
AMGL	Deafness conductive stapedial ear malformation facial palsy Deafness congenital with keratopachydermia and constrictions of fingers and toes	<i>Hereditary sensory and autonomic neuropathy 4</i>	Nana storage disease	Sialidosis type 1 and 3
<i>Acute megakaryoblastic leukemia</i>			<i>Sialuria infantile form N-Acetylneuraminic acid storage disease Infantile sialic acid storage disorder</i>	Sialidosis type 2
AMBL	<i>Vohwinkel syndrome</i>	<i>type 2 Familial dysautonomia congenital with anhidrosis Insensitivity to pain</i>		Sialuria french type
AMKL	<i>Mutilating keratoderma Keratoderma hereditarium mutilans congenital with keratopachydermia and constrictions of fingers and toes Deafness</i>	<i>HSD deficiency</i>	<i>infantile form Sialuria</i>	SIBIDS syndrome
Aminoacidopathies				Sickle cell anaemia
Aminoaciduria	Deafness craniofacial syndrome deafness diabetes mellitus nephropathy an Premature atherosclerosis with photomyoclonic epilepsy Deafness epiphyseal dysplasia short stature	<i>2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency Type 10 17b-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency</i>	Nanism due to growth hormone combined deficiency	SCA
Aminoacylase 1 deficiency			Nanophthalmia	Sickle cell crisis
<i>Deficiency of the aminoacylase-1 enzyme</i>		<i>3-hydroxy-2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency</i>		
<i>ACY1 deficiency</i>	Deafness goiter stippled epiphyses	<i>SCHAD deficiency</i>	Narcolepsy	Siderius Hamel syndrome
<i>ACY1D</i>	Deafness hyperuricemia neurologic ataxia Deafness hypogonadism syndrome	HSP	<i>Narcoleptic Syndrome</i>	<i>MRXSS Mental retardation X-linked Siderius type</i>
Aminopterin embryofetopathy	Deafness hypospadias metacarpal and metatarsal syndrome	<i>Familial spastic paraparesis</i>	nasal groove <i>de Die Smulders-Droog-van Dijk syndrome de</i>	Sideroblastic anaemia
Aminopterin embryopathy syndrome	Deafness hypospadias metacarpal and metatarsal synostosis	HTS		Sideroblastic Anemia
<i>Fetal methotrexate syndrome</i>	Deafness mesenteric diverticula of small bowel neuropathy	<i>Hereditary hypotrichosis simplex</i>	nasal papillomata	Sideroblastic anemia with spinocerebellar ataxia
<i>Fetal aminopterin syndrome</i>	Deafness mixed with perilymph gusher	<i>Hypotrichosis simplex</i>	Nasodigitoacoustic syndrome	<i>Pagon Bird Detter syndrome</i>
<i>Aminopterin syndrome</i>	Deafness mixed with perilymph gusher	Human babesiosis	<i>Keipert Syndrome</i>	<i>sideroblastic spinocerebellar ataxia Anemia</i>
<i>Aminopterin fetopathy syndrome</i>	Deafness X-linked	<i>Babesia parasite infection</i>	Nasopalpebral lipoma	Sidransky Feinstein Goodman syndrome
AMM	Deafness mixed with perilymphatic gusher	Human balantidiasis	Nasopharyngeal carcinoma	<i>Ichthyosis cheek eyebrow syndrome</i>
<i>Primary myelofibrosis</i>		<i>Balantidiasis</i>	<i>Nasopharyngeal Cancer</i>	Siegler Brewer Carey syndrome
<i>Myelofibrosis</i>	<i>Deafness 3 conductive with stapes fixation</i>	Human ehrlichial infection human monocytic type	Nasopharyngeal teratoma ('hairy polyp') Dandy-Walker malformation diaphragmatic hernia <i>Nasopharyngeal teratoma with Dandy Walker diaphragmatic hernia</i>	Silengo Lerone Pelizza syndrome
<i>Idiopathic myelofibrosis</i>	<i>mixed with perilymphatic gusher Deafness conductive with stapes fixation</i>	<i>Human monocytic ehrlichiosis human monocytic type Human ehrlichial infection</i>	<i>Aughton Sloan Milad syndrome Dandy-Walker malformation diaphragmatic hernia</i>	Silengo lerone pelizzo syndrome
<i>Myeloid metaplasia</i>	<i>Deafness 3</i>		<i>Nasopharyngeal teratoma ('hairy polyp')</i>	Silent sinus syndrome
<i>MyM</i>	<i>Nance deafness Progressive hearing loss stapes fixation</i>	Human Ehrlichial infection Sennetsu type		<i>Imploding antrum syndrome</i>
<i>Agnogenic myeloid metaplasia</i>		<i>Sennetsu Fever</i>	Nasu-Hakola disease	Silver spastic paraplegia syndrome
AMML	<i>Perilymphatic gusher-deafness syndrome Sensorineural deafness profound with or without a conductive component profound with or without a conductive component</i>	<i>Sennetsu type Human Ehrlichial infection</i>	<i>Polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy</i>	<i>Spastic paraplegia with amyotrophy of hands and feet</i>
AMMoL	<i>Sensorineural deafness profound with or without a conductive component</i>	Human Ehrlichiosis	<i>Dementia prefrontal with bone cysts</i>	Silver syndrome
<i>Acute myelomonocytic leukemia</i>	<i>Sensorineural deafness Deafness neurosensory pituitary dwarfism</i>	Human granulocytic ehrlichiosis <i>Human ehrlichial infection human granulocytic type</i>	<i>Dementia progressive with lipomembranous osteodysplasia Presenile dementia with bone cysts progressive with lipomembranous polycystic osteodysplasia Dementia</i>	SPG17
Amniotic bands sequence	Deafness oligodontia syndrome	<i>human granulocytic type Human ehrlichial infection</i>		<i>Spastic paraplegia 17</i>
<i>Familial amniotic bands</i>	<i>Congenital profound sensorineural deafness and oligodontia</i>	<i>HGE</i>	<i>plosl</i>	Silver-Russell syndrome
<i>Streeter anomaly</i>	<i>Autosomal recessive sensorineural hearing impairment dizziness and hypodontia</i>	Human Herpesvirus 6 encephalitis	<i>PLO-SL</i>	<i>Russell Silver syndrome</i>
<i>Amniotic band syndrome</i>	<i>dizziness and hypodontia Autosomal recessive sensorineural hearing impairment</i>	<i>HHV-6 encephalitis</i>	<i>prefrontal with bone cysts Dementia</i>	Silvery hair syndrome
<i>Congenital constricting bands</i>	Deafness onychodystrophy dominant form	<i>Variant B or HHV-6B</i>	<i>Brain-bone-fat disease</i>	Simian B virus infection
<i>Amoebiasis due to Entamoeba histolytica</i>	Deafness Onycho-Osteodystrophy mental Retardation syndrome <i>Onycho-Osteodystrophy mental Retardation syndrome</i>	<i>Variant A or HHV-6A</i>	Natal teeth and steatocystoma multiplex	Simosa cranio facial syndrome
<i>Intestinal amoebiasis</i>	Deafness congenital onychodystrophy recessive form Deafness	Human parainfluenza virus type 3	<i>Steatocystoma multiplex with natal teeth</i>	<i>Simosa craniofacial syndrome</i>
<i>Amebic dysentery</i>	<i>congenital onychodystrophy</i>	<i>PIV3</i>	Natal teeth intestinal pseudoobstruction patent ductus	Simple kaolinosi
<i>Amoebic dysentery due to Entamoeba histolytica</i>	<i>recessive form Deafness</i>			

<i>Amebiasis</i>	Deafness peripheral neuropathy arterial disease	<i>Parainfluenza virus type 3</i>	Nathalie syndrome	<i>Kaolin pneumoconiosis</i>
Amoebiasis due to free-living amoebae	Deafness progressive cataract autosomal dominant	Human parvovirus B19 infection	Native American myopathy	Simpson dysmorphia syndrome
AMonL	Deafness skeletal dysplasia lip granuloma	<i>Erythema infectiosum</i>	<i>Congenital myopathy cleft palate and malignant hyperthermia</i>	<i>Simpson-Golabi-Behmel syndrome</i>
<i>Acute monoclastic leukemia</i>	Deafness vitiligo achalasia	Human spumaretrovirus infection	Navajo immune deficient poikiloderma	<i>Dysplasia gigantism syndrome X-linked</i>
Ampola syndrome	Deafness white hair contractures papillomas	<i>Human spumaretroviridae infection</i>	<i>Navajo poikiloderma</i>	SGBS1
<i>Mental retardation unusual facies</i>		<i>HSRV infection</i>	Navajo neurohepatopathy	<i>Golabi-Rosen syndrome</i>
<i>Ampola type</i>	Deafness with goiter	Human T Cell Leukemia Virus 1	<i>Navajo neuropathy</i>	<i>Bulldog syndrome</i>
Ampullary somatostatinoma	<i>Pendred syndrome</i>			<i>X-linked Dysplasia gigantism syndrome</i>
Amyloid - primary	<i>PDS</i>	<i>Human T lymphotropic virus type 1</i>	NBL	Singh Chhapparwal Dhanda syndrome
<i>Primary amyloidosis</i>	<i>Goiter-deafness syndrome</i>	Human T-cell leukemia viruses type 2	<i>neurocytoma</i>	<i>Short stature mental retardation eye defects absent patella</i>
<i>amyloidosis AA</i>	Deafness)	<i>HTLV-2</i>	<i>Neuroblastoma</i>	Single ventricular heart
<i>Amyloidosis</i>	<i>Optic Atrophy</i>	humero-metacarpal type	NDJ	<i>Single ventricle</i>
<i>amyloidomas</i>	<i>OPA1</i>	Chondrodysplasia punctata	<i>Chromosomal mosaicism due to mitotic instability</i>	Singleton-Merten dysplasia
<i>amyloidosis L</i>	Deafness-mental retardation	Humeroradial synostosis	<i>MVA syndrome</i>	<i>Singleton-Merten syndrome</i>
<i>amyloidoma</i>	Deafness-retinitis pigmentosa syndrome	Humero-radial synostosis	<i>Mosaic variegated aneuploidy syndrome</i>	
Amyloid angiopathy	<i>Usher's syndrome</i>	Humeroradial synostosis	<i>Instability mitotic non disjunction syndrome</i>	Sino-auricular heart block
<i>Amyloidosis - cerebral</i>	<i>Hallgren syndrome</i>	Humeroulnar synostosis	<i>Nondisjunction</i>	Sinonasal eosinophilic angiocentric fibrosis
<i>Cerebral amyloid angiopathy</i>	<i>Graefe-Usher syndrome</i>	Humerus trochlea aplasia of Hunter carpenter mc donald syndrome	<i>neurotizing Enterocolitis</i>	<i>Eosinophilic angiocentric fibrosis</i>
<i>Senile cerebral amyloid angiopathy</i>	<i>Dystrophia retinae pigmentosa-dystostosis syndrome</i>	Hunter jurenka thompson syndrome	<i>Enterocolitis necrotizing</i>	Sinonasal undifferentiated carcinoma
Amyloid cardiopathy	<i>Usher syndrome</i>	Hunter Macpherson syndrome	<i>Necrotizing fasciitis</i>	<i>snuc</i>
<i>Transthyretin amyloid cardiopathy</i>	Deafness-tubular acidosis-anaemia	Hunter Mcdonald syndrome	<i>Flesh-eating bacteria</i>	<i>Highly aggressive undifferentiated carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses</i>
<i>TTR amyloid cardiopathy</i>	<i>Yoshimura-takeshita syndrome de</i>	Hunter Rudd Hoffmann syndrome	NEM6	Sinus cancer
Amyloid lichen	Deal Barratt Dillon syndrome	Hunter Thomson Reed syndrome	<i>Nemaline myopathy 6</i>	<i>Sinus neoplasms</i>
<i>Lichen amyloidosis</i>	defect in renal tubular transport of Magnesium	<i>Night blindness skeletal anomalies unusual facies</i>	Nemaline myopathy	Sinus histiocytosis
Amyloid nephropathy	<i>Hypomagnesemia primary</i>	Hunter-McAlpine syndrome	<i>NEM2</i>	Sinus Histiocytosis with Massive Lymphadenopathy
Amyloid Neuropathies	<i>Hypomagnesemia familial with hypercalciuria and nephrocalcinosis</i>	<i>Hunter-mcalpine craniosynostosis syndrome</i>	Nemaline Myopathy 2	<i>Rosai-Dorfman disease</i>
<i>Neuropathies Amyloid</i>	<i>Magnesium defect in renal tubular transport of Hypomagnesemia isolated renal</i>	<i>Hunter-mcalpine craniosynostosis</i>	<i>Nemaline myopathy caused by mutation in the nebulin gene</i>	SHML
<i>Secondary (subtype)</i>	<i>familial with hypercalciuria and nephrocalcinosis</i>	Hunter-Rudd-Hoffmann syndrome	Nemaline myopathy 3	Sinus node disease and myopia
<i>Primary (nonfamilial) (subtype)</i>	<i>Hypomagnesemia isolated renal</i>	Hunter-Thompson-Reed syndrome	<i>NEM3</i>	Sirenomelus
<i>Amyloid Neuropathy</i>	<i>Hypomagnesemia</i>	Huntington chorea	<i>Nemaline myopathy caused by mutation in the alpha-actin gene</i>	<i>Mermaid malformation</i>
<i>Familial (subtype)</i>	Defect in synthesis of adenosylcobalamin	Huntington's disease	Nemaline myopathy 4	<i>Fused legs and feet</i>
Amyloidosis - hereditary	Defective apolipoprotein B-100	<i>Huntington's chorea</i>	<i>Nemaline myopathy caused by mutation in the tropomyosin 2 gene</i>	<i>Sirenomelia sequence</i>
<i>Hereditary amyloidosis</i>	Defective expression of HLA class 1	<i>Huntington disease</i>	<i>NEM4</i>	<i>Mermaid syndrome</i>
Amyloidosis familial renal	Defective expression of HLA class 2	Hurler syndrome	Nemaline myopathy caused by mutation in the tropomyosin 3 gene	Situs inversus totalis with cystic dysplasia of kidneys and pancreas
<i>familial visceral Amyloidosis</i>	deficiency of 3-@beta-hydroxy-delta-5-c27-steroid oxidoreductase	Hurst Hallam Hockey syndrome	<i>Nemaline myopathy 1</i>	Situs inversus viscerum
<i>systemic nonneuropathic Amyloidosis</i>	CBAS1	Hurthle cell type Follicular thyroid cancer	NEMO mutation with immunodeficiency	SIV
<i>German type amyloidosis</i>	<i>3-@beta-hydroxy-delta-5-c27-steroid oxidoreductase deficiency of congenital 1 Bile acid synthesis defect</i>	<i>Thyroid carcinoma Hurthle cell</i>	<i>NF-kappa B essential modulator (NEMO) mutation with immunodeficiency</i>	Situs inversus viscerum-cardiopathy
<i>familial renal Amyloidosis</i>	deficiency of Argyrophil myenteric plexus	<i>Follicular thyroid cancer Hurthle cell type</i>	Neonatal adrenoleukodystrophy	Sjogren Larsson syndrome
<i>Amyloidosis B</i>	<i>chronic idiopathic intestinal neuronal type</i>	<i>Hurthle cell carcinoma of the thyroid</i>	<i>Adrenoleukodystrophy</i>	<i>Sjogren-Larsson syndrome</i>
<i>Amyloidosis systemic nonneuropathic</i>	<i>Pseudoobstruction</i>	<i>Thyroid cancer follicular Hurthle cell type</i>	Neonatal herpes simplex virus infection	<i>FAO deficiency</i>
<i>Ostertag type amyloidosis</i>	<i>Neuronal intestinal dysplasia type A</i>	<i>Hurthle cell Thyroid carcinoma</i>	<i>Neonatal herpes</i>	<i>spastic neurologic disorder and oligophrenia Ichthyosis</i>
Amyloidosis immunoglobulinic	<i>Intestinal pseudoobstruction due to neuronal disease</i>	<i>Hurthle cell Thyroid cancer follicular Hurthle cell type Thyroid cancer</i>	<i>Neonatal HSV infection</i>	<i>FALDH deficiency</i>
<i>Amyloidosis AL</i>	<i>Argyrophil myenteric plexus deficiency of</i>	Hutchison melanotic freckle	Neonatal neutropenia	<i>Fatty aldehyde dehydrogenase deficiency</i>
Amyloidosis of gingiva and conjunctiva mental retardation	<i>NID A</i>	Lentigo maligna melanoma	Neonatal ovarian cyst	<i>Ichthyosis spastic neurologic disorder and oligophrenia</i>
Amyopathic dermatomyositis	<i>Pseudoobstruction chronic idiopathic intestinal neuronal type</i>	<i>LMM</i>	<i>Fetal ovarian cyst</i>	<i>Fatty alcohol:NAD+ oxidoreductase deficiency</i>
<i>Adm</i>	<i>type A Neuronal intestinal dysplasia</i>	Hutteroth Spranger syndrome	neonatal Progeroid syndrome	Sjogren-Larsson-like ichthyosis without CNS or eye involvement
Amyoplasia	<i>Neuronal intestinal pseudoobstruction</i>	Hyaline membrane disease	<i>Wiedemann-Rautenstrauch syndrome</i>	<i>Sjogren-Larsson-like syndrome</i>
Amyoplasia mandibulofacial dysostosis	deficiency of Electron transfer flavoprotein	<i>NRDS</i>	neonatal severe primary Hyperparathyroidism	Sjogren-Mikulicz syndrome
Amyotonia congenita	deficiency of Pulmonary		<i>NSPHP</i>	<i>Sj-gren-Mikulicz syndrome</i>

Amyotrophic lateral sclerosis type 2	surfactant protein B deficiency of Thyroid-stimulating hormone	RDS - infants	Neonatal SLE	SJS1
Amyotrophic lateral sclerosis with frontotemporal dementia	TSH deficiency	HMD	Neonatal Systemic lupus erythematosus	Schwartz-Jampel syndrome
Amyotrophic lateral sclerosis-parkinsonism-dementia of Guam	isolated Thyrotropin deficiency	infant Respiratory distress syndrome	Neonatal lupus syndrome	skeletal abnormalities
Parkinsonism-dementia-ALS complex	Thyroid-stimulating hormone deficiency of	Infantile respiratory distress syndrome	Neonatal lupus	Axenfeld-Rieger anomaly
PDALS	deficiency of with ataxia	Neonatal respiratory distress syndrome	nephritis and nerve-deafness	skeletal anomalies
Amyotrophic lateral sclerosis-parkinsonism-dementia complex	Luteinizing hormone releasing hormone	Hyalinosis systemic short stature	Dominant ano-rectal malformation	skeletal dysplasia and abnormal palmar creases
Lytico-bodig disease	Cerebellar ataxia	Hybrid acute leukaemia	nephritis and nerve-deafness	Camptodactyly with muscular hypoplasia
amyotrophy	hypogonadotropic hypogonadism	Mixed lineage acute leukaemia	Dominant ano-rectal malformation nephritis and nerve-deafness	Camptodactyly with muscular hypoplasia skeletal dysplasia and abnormal palmar creases
palmoplantar keratoderma	deformities of the hands and feet and unusual facies	Acute leukaemia of ambiguous lineage	Deafness nephritis ano rectal malformation	Camptodactyly with muscular hypoplasia skeletal dysplasia and abnormal palmar creases
Amyotrophy fat tissue anomaly	Familial syndrome of short stature	Mixed phenotype acute leukaemia	Nephritis Potassium-Losing	THCS
Nakajo nishimura syndrome	Hand and foot deformity with flat facies	Acute leukaemia of indeterminate lineage	Potassium Loss Syndrome	Skeletal dysplasia brachydactyly
anaemia- CNS anomalies	Degenerative motor system disease	Hybrid acute leukemias	Low Potassium Syndrome	Skeletal dysplasia orofacial anomalies
Anaemia congenital hypoplastic	Degos	Acute biphenotypic leukemia	Hypokalemic Syndrome	Skeletal dysplasia san diego type
Blackfan-Diamond anaemia	Erythrokeratoderma "en cocardes"	Mixed-lineage acute leukemias	Potassium-Losing Nephritis	Skeletal dysplasias
Blackfan-Diamond disease	Degos 'en cocarde' erythrokeratoderma	Biphenotypic acute leukemia	hypoK	skeletal maturation
Aase-Smith II syndrome	Dehydratase deficiency	ABL	Hypokalemia	Dysmorphism
Anaemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency	Dehydrated hereditary stomatocytosis	HYCX	Hypopotassemia Syndrome	Jequier-Kozlowski syndrome
Anal sphincter dysplasia	Desiccycytosis hereditary	Hydrocephalus X-linked	nephroblastomatosis and fetal gigantism	Renal hamartomas
Anaplastic large cell lymphoma	Hereditary Xerocytosis	X-linked Aqueductal stenosis	Perلمان Syndrome	skin anomalies
ALCL	HX	XLAS	fetal ascites macrosomia and Wilms tumor	Nephroblastomatosis
Anaplastic skeletal plasmacytoma (type)	hereditary Desiccycytosis	HSAS1	Renal hamartomas	Renal hamartomas
Plasmacytoma	Dejerine-Klumpke palsy	Aqueductal stenosis X-linked	nephroblastomatosis and fetal gigantism	multiple benign ring-shaped of limbs
Plasmacytoma anaplastic	Klumpke paralysis	Hydrocephalus due to congenital stenosis of aqueduct of sylvius	Kidney disorder involving deposition of calcium and oxalate or phosphate in the renal tubules	multiple benign ring-shaped of limbs
Extramedullary anaplastic plasmacytoma (type)	Lower brachial plexus palsy	X-linked Hydrocephalus	Nephrogenic diabetes insipidus	Skin creases
Anaplastic solitary extramedullary plasmacytoma of the cecum (type)	Klumpke's palsy	Hydatidosis	N-DI	skin creases
Ancylostoma duodenal	Paralysis of the lower brachial plexus	Hyde Forster Mccarthy Berry syndrome	nephrogenic X-linked Diabetes insipidus	Michelín tire baby syndrome
Hookworms	Dejerine-Sottas neuropathy	Mental retardation X-linked with craniofacial dysmorphism	Diabetes insipidus nephrogenic X-linked	skin hyperpigmentation oedema and hepatosplenomegaly
Ancylostoma duodenale infection	Hypertrophic neuropathy of Dejerine-Sottas	X-linked with craniofacial dysmorphism	Diabetes insipidus nephrogenic type 1	Syndrome of polyneuropathy skin hyperpigmentation oedema and hepatosplenomegaly
Ancylostoma duodenale	Hereditary motor and sensory neuropathy 3	Mental retardation X-linked Hyde-Forster type	Diabetes insipidus nephrogenic type 2	splenomegaly lymphadenopathy
Ancylostomiasis	Dejerine-Sottas syndrome	Hyde-Forster-Mccarthy-Berry syndrome	Diabetes insipidus nephrogenic type 3	Ascitis
Hookworms infection	demyelinating type 4F Charcot-Marie-Tooth disease	Hydranencephaly	Diabetes insipidus nephrogenic type 1	Tang Hsi Ryu syndrome
Voiding dysfunction	CMT4F	Hydranencephaly and microcephaly	Diabetes insipidus nephrogenic type 2	Polyneuropathy hepatosplenomegaly hyperpigmentation
Voiding dysfunction and polycystic ovaries	dsn	Microhydranencephaly	Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
Fowler Christmas Chapple syndrome	HMSN3	Hydroa vaciniiforme	Diabetes insipidus nephrogenic type 1	Metaphyseal modeling abnormality
AndersÆ syndrome	Charcot-Marie-Tooth disease	Hydrocephalus autosomal recessive	Diabetes insipidus nephrogenic type 2	Metaphyseal modeling abnormality
Dercum disease	demyelinating type 4F	Hydrocephalus costovertebral dysplasia Sprengel anomaly	Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
Dercum-Vitaut syndrome	Arima syndrome	Hydrocephalus cranosynostosis bifid nose	Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
Adiposis dolorosa	Cerebro-oculo-hepato-renal syndrome	Hydrocephalus due to stenosis of aqueduct of Sylvius	Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
Andersen disease	Delayed closure of the fontanel	Bickers-Adams syndrome	Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
Glycogen storage disease type 4	Anal anomalies and Genitourinary malformations	Hydrocephalus endocardial fibroelastosis cataract	Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
GSD 4	Craniosynostosis and clavicular hypoplasia	Hydrocephalus growth retardation skeletal anomalies	Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
Cirrhosis familial with deposition of abnormal glycogen	Craniosynostosis and clavicular hypoplasia	Hydrocephalus obesity hypogonadism	Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
Amylopectinosis	Delayed closure of the fontanel	Hydrocephalus skeletal anomalies	Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
Glycogen branching enzyme	Anal anomalies and Genitourinary malformations	Hydrocephalus with cerebral	Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
	anal anomalies and porokeratosis		Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
	Craniosynostosis		Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
	CDAGS syndrome		Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
	Delayed graft function after		Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 2	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 3	skin lesions and Spastic paraplegia
			Diabetes insipidus nephrogenic type 1	skin lesions and Spastic paraplegia

deficiency	organ transplantation	aqueductal dysgenesis and craniofacial anomalies		
Glycogenosis 4	Delayed membranous cranial ossification	<i>Baker Vinters syndrome</i>	Nephronophthisis familial adult spastic quadripareisis	SMA3
familial with deposition of abnormal glycogen Cirrhosis	Delayed speech facial asymmetry strabismus ear lobe creases	Hydrocephaly	Nephronophthisis familial juvenile	juvenile Muscular atrophy
Brancher deficiency	Delayed-/Late-onset adenosine deaminase deficiency (subtype)	Ventriculomegaly	Nephronophthisis 1	mild childhood and adolescent form Spinal muscular atrophy
Anderson disease	Adenosine deaminase-deficient severe combined immunodeficiency disease (subtype)	Hydrocephalus	familial juvenile Nephronophthisis	type 3 Spinal muscular atrophy
Hypobetalipoproteinemia with selective deletion of Apo B-48	Adenosine deaminase deficiency	Internal hydrocephalus (type)	Type 1 nephronophthisis	Spinal muscular atrophy mild childhood and adolescent form
Anderson-Fabry disease	Partial adenosine deaminase deficiency (subtype)	Communicating hydrocephalus (type)	FJN	Muscular atrophy juvenile
Hereditary dystopic lipidosis	Deletion 11p 11p12	hydrocephalus oclusus	NPHP1	Kugelberg-Welander syndrome
Angiokeratoma diffuse	Monosomy 11 p11 p12	Hydrocephaly corpus callosum agenesis diaphragmatic hernia	Juvenile nephronophthisis	Small bowel adenocarcinoma
diffuse Angiokeratoma	Partial deletion 11p	Hydrocephaly low insertion umbilicus	Nephronophthisis familial	Small bowel leiomyosarcoma
Ceramide trihexosidase deficiency	Deletion 11p13	Hydrocephaly tall stature joint laxity	spastic quadripareisia	Small cell variant of anaplastic large cell lymphoma
GLA deficiency	partial deletion Chromosome 11p	hydrocoele	nephropaths	Anaplastic small cell lymphoma
Alpha-galactosidase A deficiency	Deletion 11p11.2	<i>Irons-Bhan syndrome</i>	Feigenbaum-Bergeron-Richardson syndrome	Small cleaved cell follicular lymphoma
Fabry disease	Deletion 12p13	Hydrolethalus	Atherosclerosis- deafness nephropathy group	small cleaved-cell follicular Lymphoma
Angiokeratoma corporis diffusum	12p monosomy partial Chromosome 12p partial deletion	Hydrolethalus syndrome		++SCCFL
Androgen resistance syndrome		Hydromelia	Nephropathy	Small cleaved-cell diffuse lymphoma
Male pseudohermaphroditism due to androgen insensitivity	Monosomy 12p11	Hydrometrocolpos	Nephropathy and deafness	diffuse lymphoma Small cleaved-cell
Testicular feminization	Deletion 12p12 p11	McKusick-Kaufman	Alport syndrome	Small noncleaved-cell lymphoma
Androgen insensitivity syndrome	partial 12p monosomy	Kaufman-Mckusick syndrome	X-linked Alport syndrome	SNCLL
		Hydrometrocolpos postaxial polydactyly and congenital heart malformation		
Testicular feminization syndrome	Monosomy 12p13	postaxial polydactyly and congenital heart malformation	Hemorrhagic hereditary nephritis	SNCL
		Hydrometrocolpos	Congenital hereditary hematuria	Small non-cleaved cell lymphoma
Androgen receptor deficiency	Deletion 13q	Hydrometrocolpos	Hemorrhagic familial nephritis	Small patella syndrome
Androgenetic alopecia	Orbeli syndrome	McKusick Kaufman syndrome	Alport syndrome X-linked	Scott-Taor syndrome
Androgenic alopecia	Monosomy 13q syndrome	Hydrometrocolpos syndrome	Nephropathy deafness hyperparathyroidism	
			Nephropathy familial with hyperuricemia	Ischiopatellar dysplasia
Anemia and triphalangeal thumbs	Deletion 13q syndrome	Kaufman McKusick syndrome		
Aase-Smith type Hypoplastic anemia-triphalangeal thumbs	Chromosome 13q syndrome	Hydronephrosis		Small vessel disease of the brain
Hypoplastic anemia-triphalangeal thumbs	Chromosome 13q monosomy	HYDRO	Nephrosclerosis	SMD with with bowed forearms and facial dysmorphism
Aase-Smith type				Spondylometaphyseal dysplasia with bowed forearms and facial dysmorphism
Congenital anemia and triphalangeal thumbs	Chromosome 13q deletion syndrome	neurogenic bladder	NScl	
			Nephrosis deafness urinary tract digital malformation	SMED type 1
Aase-Smith syndrome 2	Monosomy 13q	Inverted smile	Nephrosis with deafness and urinary tract and digital malformations	Spondyloepimetaphyseal dysplasia
			Nephrosis deafness urinary tract digital malformations	Strudwick type
Anemia congenital erythroid hypoplastic	Chromosome 13q deletion	Hydronephrosis congenital		Spondyloepimetaphyseal dysplasia
chronic congenital Aregenerative anemia	13q deletion syndrome	Hydronephrosis peculiar facial expression	Braun bayer syndrome	Dappled metapysis syndrome
	deletion 14q partial duplication		Nephrosis neuronal dysmigration syndrome	SMED Strudwick type
Diamond Blackfan anemia	14p Chromosome 14	Hydrops ectrodactyly syndactyly	Galloway syndrome	Strudwick syndrome
	Deletion 14q partial duplication	Hydrops fetalis anemia immune disorder absent thumb	Microcephaly nephrosis syndrome	Smith Fineman Myers syndrome
Anemia Diamond Blackfan type	14p			Mental retardation Smith Fineman Myers type
Aregenerative anemia chronic congenital	partial duplication 14p Deletion 14q	Hydroxycarboxylic aciduria		
Blackfan Diamond syndrome	Deletion 17q23 q24	Hydroxykynureninuria	Galloway Mowat syndrome	Smith Martin Dodd syndrome
	deletion 17q23 q24		hiatal hernia and nephrotic syndrome Microcephaly	Microphthalmia diaphragmatic hernia fallot
DBA	Chromosome 17	Kynureninase deficiency		Smith-fineman-myers syndrome 1
				Chudley mental retardation syndrome
Aase syndrome	Monosomy 17q23 q24	Xanthurenic aciduria		Chudley Lowry Hoar syndrome
			nephrotic syndrome	Chudley syndrome 1
Red cell aplasia pure hereditary	Deletion 18p syndrome	Hydroxymethylglutaricaciduria	Nephrotic syndrome early onset with diffuse mesangial sclerosis	
			early onset with diffuse mesangial sclerosis Nephrotic syndrome	
Diamond Blackfan type Anemia	18p minus syndrome	Hygroma cervical	Isolated diffuse mesangial sclerosis	
			Diffuse mesangial sclerosis	
Aase Smith syndrome 2	Del(18p) syndrome	Hymenolepsis infection	Familial mesangial sclerosis	Carpenter-Waziri syndrome
			Diffuse isolated mesangial sclerosis	
pure hereditary Red cell aplasia	18p- syndrome	Hymenolepiasis		
Erythrogenesis imperfecta	18p deletion syndrome	Hyper IgE		
Anemia due to Adenosine triphosphatase deficiency	Chromosome 18p deletion syndrome	hyperactivity		
	Deletion 18p-de Grouchy syndrome	+H		
Anemia Hemolytic Congenital			Nephrotic syndrome steroid-resistant autosomal recessive idiopathic steroid-resistant Nephrotic syndrome	MRXHF1
			steroid-resistant autosomal recessive Nephrotic syndrome	x-linked 1 Mental retardation-hypotonic facies syndrome
Congenital hemolytic anemia	Monosomy 18p	Hyperadrenalism	Nephrotic syndrome with diffuse mesangial sclerosis	Juberg-Marsidi syndrome
	deletion 18q23 Chromosome 18	Hyperaldosteronism	nerve deafness	
Hemolytic Congenital Anemia			pili torti -hypogonadism	SFM1
Anemia Refractory	Deletion 18q23	Hyperaldosteronism familial type 2		Holmes-Gang syndrome
				Smith-Lemli-Opitz syndrome type 1
Refractory Anemia	Monosomy 18q23	Hyperalphalipoproteinemia		SLO syndrome type 1
Anencephalus	Deletion 1p	Cholesterol-ester transfer protein		
Anencephaly	monosomy 1p Chromosome 1	Hyperammonemia		
		Hyperammonemia due to N-Acetylglutamate Synthetase		
Absence of a large part of the brain and the skull	Monosomy 1p	Deficiency	Nerve sheath neoplasm	type 1 Smith-Lemli-Opitz syndrome

Anesthetic-induced malignant hyperpyrexia in children	Deletion 1p31 p22	<i>NAGS deficiency</i> <i>N-acetyl glutamate synthetase deficiency</i>	Nerve type deafness with mesenteric diverticula of small bowel and progressive sensory neuropathy	<i>type 1 Smith Lemli Opitz syndrome</i>
<i>King syndrome</i>	<i>Monosomy 1p31 p22</i> <i>monosomy 1p31 p22</i>		Nesidioblastosis of pancreas	<i>RSH syndrome</i>
<i>King Denborough syndrome</i>	<i>Chromosome 1</i>	<i>NAG synthetase deficiency</i>	<i>Hyperinsulinism autosomal recessive</i>	Smith-Magenis syndrome
Aneuploidy	Deletion 1p32	Hyperandrogenic insulin-resistant acanthosis nigricans syndrome	<i>hyperinsulinemic of infancy</i> <i>Hypoglycemia</i>	<i>Microdeletion 17p11.2</i>
Aneurysm of sinus of Valsalva	<i>monosomy 1p32 Chromosome 1</i>	<i>insulin-resistant acanthosis nigricans syndrome</i> <i>Hyperandrogenic Hyperandrogenism (HA) insulin resistance (IR) and acanthosis nigricans (AN)</i>	<i>Hyperinsulinism familial with pancreatic nesidioblastosis</i>	SMMCI
Aneurysmal bone cysts	<i>Monosomy 1p32</i>	<i>insulin resistance (IR) and acanthosis nigricans (AN)</i>	<i>autosomal recessive</i> <i>Hyperinsulinism</i>	<i>Single central maxillary incisor</i>
Aneurysmal subarachnoid haemorrhage	Deletion 1p34 p32	<i>insulin resistance (IR) and acanthosis nigricans (AN)</i> <i>Hyperandrogenism (HA)</i>	<i>Hypoglycemia hyperinsulinemic of infancy</i>	<i>Solitary median maxillary central incisor</i>
ASAH	<i>monosomy 1p34 p32</i> <i>Chromosome 1</i>	Hyperandrogenic-insulin resistant-acanthosis nigricans syndrome	<i>Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy due to focal adenomatous hyperplasia</i> <i>Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy familial with pancreatic nesidioblastosis</i>	<i>Single upper central incisor</i>
ANFH	<i>Monosomy 1p34 p32</i>	Hyperandrogenism	<i>Netherton syndrome</i>	SCMI <i>Solitary median maxillary central incisor syndrome</i> <i>Fused incisors</i>
<i>Avascular necrosis of femoral head</i> <i>Osteonecrosis of the femoral head</i>	Deletion 1p36.33	Hyperbetalipoproteinemia		
Angel-shaped phalango-epiphyseal dysplasia	<i>1p36.33 deletion</i>	<i>Hyperlipoproteinemia type 2</i>		
<i>Angel shaped phalangoepiphyseal dysplasia</i>	Deletion 1q21 q25	Hyperbilirubinemia 1	<i>Netherton disease</i>	SMZL
Angiitis allergic granulomatous	<i>deletion q21 q25 Chromosome 1</i>	<i>Gilbert syndrome</i> <i>Hyperbilirubinemia Arias type</i>	<i>Neu Laxova syndrome</i> <i>NLS</i>	<i>Splenic marginal zone lymphoma</i> <i>Sneddon syndrome</i>
<i>Granulomatous allergic angiitis</i>	<i>Monosomy 1q21 q25</i>	<i>Gilberts disease</i>	<i>Neuhausser daly magnelli syndrome</i>	<i>Sneddon's syndrome</i> <i>Snowflake type Vitreoretinal degeneration</i>
<i>allergic granulomatous Angiitis</i>	Deletion 1q25 q32	<i>Arias type Hyperbilirubinemia</i>	<i>Tremor nystagmus duodenal ulcer</i> <i>Encephalopathy recurrent of childhood</i>	<i>Vitreoretinal degeneration Snowflake type</i> <i>Snowflake degeneration in hereditary vitreoretinal degeneration</i>
Angiofollicular ganglionic hyperplasia	<i>monosomy 1q25 q32</i>	Hyperbilirubinemia during infancy		
Angioimmunoblastic T-cell lymphoma	Deletion 1q4	<i>Bilirubin Encephalopathy</i>	<i>Neu-Laxova syndrome</i>	
angioimmunoblastic with dysproteinemia Lymphadenopathy	<i>Monosomy 1q4</i> <i>monosomy 1q4 Chromosome 1</i>	<i>Kernicterus</i> <i>Hyperbilirubinemia transient familial neonatal</i>	<i>Neural crest tumor</i>	<i>Snowflake vitreoretinal degeneration</i>
Angiokeratoma			<i>Neural crest-derived tumors</i>	<i>Snyder-Robinson syndrome</i>
Angiokeratoma corporis diffusum with features of a mucopolysaccharidosis	Deletion 20p11.2	Hyperbilirubinemia type 1		SOD
<i>McCallum Macadam Johnston syndrome</i>	<i>Bile duct paucity</i>	Hyperbilirubinemia type 2	<i>Neural crest tumour</i> <i>neural deafness and distal neurogenic amyotrophy</i>	<i>Segmental odontomaxillary dysplasia</i>
Angiokeratoma mental retardation coarse face	Deletion 22q13	Hyperbilirubinemia unconjugated	<i>Optic atrophy</i> <i>Optic atrophy polyneuropathy deafness</i> <i>Optic atrophy neural deafness and distal neurogenic amyotrophy</i>	Sodium diarrhea
Angioma hereditary neurocutaneous	<i>Monosomy 22q13</i>	<i>Bilirubin uridinediphosphate glucuronosyltransferase deficiency</i>	<i>Neural tube defects X-linked</i>	<i>Na-H exchange deficiency</i>
<i>Hereditary neurocutaneous Angioma</i>	Deletion 2q	<i>Crigler-Najjar syndrome</i>		<i>Soft tissue sarcomas</i> <i>Hypogonadism male mental retardation skeletal anomalies</i>
Angioma neurocutaneous	<i>monosomy 2q Chromosome 2</i>	Hypercalcemia familial with nephrocalcinosis and indicanuria	<i>Anencephaly-Spina Bifida</i>	
Angiomatosis encephalotrigeminal	<i>Monosomy 2q</i>	<i>familial with nephrocalcinosis and indicanuria</i>	<i>Neuraminidase beta-galactosidase deficiency</i>	Solar urticaria
Angiomatosis leptomeningeal capillary - venous	Deletion 2q duplication 1p	<i>Hypercalcemia</i>	<i>Neuroaxonal dystrophy late infantile</i>	<i>Solitary plasmacytoma</i>
Angiomatosis systemic cystic Seip syndrome	<i>Monosomy 2q duplication 1p</i> <i>monosomy 2q duplication 1p</i> <i>Chromosomes 1 and 2</i>	hypercalciuria	<i>PKAN</i>	<i>Sommer hines syndrome</i> <i>Tetramelic monodactyly with autosomal dominant inheritance</i>
Angiomyomatous Hamartoma		<i>Hypokalemia alkalosis</i>	<i>LINAD</i> <i>Pantothenate kinase-associated neurodegeneration</i>	<i>Sommer rathbun battles syndrome</i>
Angio-osteohypertrophic syndrome	Deletion 3p14 p11	<i>Barter syndrome</i>	<i>late infantile Neuroaxonal dystrophy</i> <i>Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA)</i>	<i>Sommer Young Wee Frye syndrome</i>
Angioosteohypertrophy syndrome	<i>Monosomy 3p14 p11</i> <i>monosomy 3p14 p11</i> <i>Chromosome 3</i>	Hypercalciuria idiopathic		<i>Sommer-Young-Wee-Frye syndrome</i> <i>Craniofacial-deafness-hand syndrome</i>
<i>Weber Klippel Trenaunay</i>		Hypercalciuria macular coloboma	<i>Hallervorden-Spatz disease</i> <i>Neuroaxonal dystrophy renal tubular acidosis</i> <i>Maccario Mena Weir syndrome</i>	<i>Sondheimer syndrome</i> <i>Sonoda syndrome</i> <i>congenital heart defect and retarded development</i> <i>Round face with depressed nasal bridge and small mouth</i> <i>Round face with depressed nasal bridge and small mouth congenital heart defect and retarded development</i>
<i>Klippel Trenaunay syndrome</i>	Deletion 4q	Hypercementosis		<i>Sorsby's fundus dystrophy</i> <i>Sosby syndrome</i> <i>SOST</i>
<i>Klippel Trenaunay Weber syndrome</i>	<i>Chromosome 4 Long Arm</i> <i>Deletion</i>	Hypercholesterolemia due to LDL receptor deficiency		
Angio-osteohypotrophic syndrome	<i>monosomy 4q Chromosome 4</i>	<i>Hyperchol</i>		
<i>Servelle-Martorell syndrome</i>	<i>Chromosome 4q- Syndrome</i>	<i>Hypercholesterolemia</i>	<i>Neurocutaneous melanosis syndrome</i>	<i>Cortical hyperostosis with syndactyly</i>
Angiosarcoma of the liver	<i>Monosomy 4q</i>	Hypercoagulability syndrome	<i>Melanosis neurocutaneous</i>	
Angiosarcoma of the scalp	Deletion 5p	Hyperdibasic aminoaciduria type 2	<i>Neurocutaneous melanosis</i>	
Angiostrongyliasis	Deletion 5q35	Hyper eosinophilic syndrome	<i>Neurocysticercosis</i> <i>NCC</i>	
<i>Intravitreal angiostrongyliasis (type)</i>	<i>Monosomy 5q35</i> <i>monosomy 5q35 Chromosome 5</i>	Hyperexplexia		
<i>Abdominal angiostrongyliasis (type)</i>		<i>Hyperexplexia</i>	<i>Taeniasis</i>	
Angiotensin renin aldosterone hypertension	Deletion 6p23	Hyperferritinemia	<i>Cysticercosis</i>	<i>Sclerosteosis</i> <i>South African type Mental retardation</i> <i>X-linked</i> <i>South African type Porphyria</i>
Anguillulosis	<i>monosomy 6p23 Chromosome 6</i>	Hyperglycerolemia	<i>Cysticercus bovis</i> <i>Submacular Cysticercosis</i>	
anhidrosis	<i>Monosomy 6p23</i>	<i>GK1 deficiency</i>	<i>Neurodegeneration due to 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiency</i> <i>Neurodegeneration with brain iron accumulation</i>	<i>PPOX deficiency</i> <i>Porphyria South African type</i>
<i>Insensitivity to pain</i>	Deletion 6q1	<i>Glycerol kinase deficiency</i>		
Anhidrotic ectodermal dysplasia autosomal recessive	<i>monosomy 6q1 Chromosome 6</i>	<i>GKD</i>	<i>Neuroaxonal dystrophy</i>	<i>Porphyria variegata</i>
<i>hypohidrotic autosomal recessive Ectodermal dysplasia</i>	<i>Monosomy 6q1</i>	<i>GK deficiency</i>		

<i>anhidrotic Ectodermal dysplasia autosomal recessive Anhidrotic ectodermal dysplasia anhidrotic with cleft lip/palate Ectodermal dysplasia</i>	deletion 6q13 q15 Chromosome 6	Hyperglycinemia	<i>Neuroferritinopathy</i>	<i>Protoporphyrinogen oxidase deficiency</i> Southwestern Athabaskan genetic diseases
<i>Rapp-Hodgkin syndrome Ectodermal dysplasia anhidrotic with cleft lip/palate</i>	Deletion 6q2	Hyperhomocysteinemia	Neurodegenerative syndrome Neuroectodermal endocrine syndrome	<i>Navajo and Apache genetic diseases</i> Spahr type Metaphyseal chondrodysplasia <i>Metaphyseal chondrodysplasia Spahr type</i>
ANIB2	Deletion 6q2 <i>Monosomy 6q2 monosomy 6q2 Chromosome 6</i>	<i>HyperHcy</i>	Neuroectodermal syndrome	Sparse hair ptosis mental retardation Spastic angina with healthy coronary artery Spastic ataxia Charlevoix-Saguenay type
<i>intracranial berry 2 Aneurysm</i>	Deletion 7q11.23	<i>HHcy</i>	Neuroectodermal tumor Neuroendocrine carcinoma of the cervix	
Aniridia Aniridia associated with mental retardation and other eye abnormalities	Deletion 7q2 <i>monosomy 7q2 Chromosome 7</i>	Hyper-IgD syndrome	<i>Zunich-Kaye syndrome</i>	
<i>Walker Dyson syndrome</i> Aniridia ataxia renal agenesis psychomotor retardation	Deletion 7q21	Hyperimmunoglobulinemia D with recurrent fever Hyperimmunoglobulin E - recurrent infection syndrome	Neuroepithelioma	<i>Charlevoix-Saguenay spastic ataxia Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay Spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay</i>
Aniridia mental retardation syndrome Aniridia ptosis mental retardation obesity familial	<i>Monosomy 7q21 monosomy 7q21 Chromosome 7</i>	Hyperimmunoglobulinemia E	Neurofibromatosis	<i>Charlevoix-Saguenay spastic ataxia Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay</i>
Aniridia ptosis mental retardation obesity familial type Aniridia renal agenesis psychomotor retardation	Deletion 8p	Hyperinsulinism congenital <i>HHF1</i>	Neurofibromatosis type 6 <i>Cafe au lait spots syndrome</i>	<i>ARSACS</i>
<i>Aniridia partial with unilateral renal agenesis and psychomotor retardation</i>	<i>Monosomy 8p</i>	<i>congenital Hyperinsulinism familial 1 Hyperinsulinemic hypoglycemia</i> <i>Hyperinsulinemic hypoglycemia due to focal adenomatous hyperplasia</i>	Neurofibromatosis type V	Spastic diplegia infantile type <i>Hereditary spastic diplegia with mental retardation</i>
Ankle defects short stature Ankyloblepharon ectodermal defects and cleft lip and palate and congenital adhesions between the upper and lower jaws (alveolar synechia)	<i>monosomy 8p Chromosome 8</i>	Hyperinsulinism due to focal adenomatous hyperplasia Hyperinsulinism due to glucokinase deficiency	Neurofibrosarcoma	spastic paralysis
<i>ectodermal defects and cleft lip and palate and congenital adhesions between the upper and lower jaws (alveolar synechia) Ankyloblepharon</i>	Deletion 8p23 1	Hyperinsulinism due to glutamodehydrogenase deficiency	Neurogenic hypertension	<i>Powell venencie gordon syndrome</i>
<i>Hay Wells syndrome recessive type</i> Ankyloblepharon filiforme	<i>monosomy 8p23 1 Chromosome 8</i>	Hyperkalemic periodic paralysis	neurogenic type AMC	Spastic paraparesis
<i>Aughton-Hufnagle syndrome</i>	<i>Monosomy 8q12 21</i>	hyperkeratosis <i>hyperpigmentation syndrome</i> hyperkeratosis mental retardation and distinctive facial features Hypertrichosis Hyperkeratosis palmoplantar localized acanthokeratolytic Hyperkeratosis palmoplantar localized epidermolytic	<i>AMC neurogenic type</i> <i>Arthrogryposis multiplex congenita neurogenic type</i> <i>Neurogenic type of AMC</i>	Spastic paraparesis deafness Spastic paraplegia <i>Neuropathy sensory</i>
Ankyloblepharon filiforme ad natum Ankyloblepharon filiforme adnatum cleft palate <i>Congenital filiform fusion of the eyelids with cleft palate and/or cleft lip</i>	Deletion 8q21 q22 <i>Monosomy 8q21 q22</i>	Hyperkeratosis palmoplantar with palmar crease hyperkeratosis	neurohypophyseal Diabetes insipidus <i>Diabetes insipidus neurohypophyseal</i>	SPG1 SPG7 Spastic paraplegia associated with brachydactyly type E
<i>Ankyloblepharon filiforme adnatum Ankyloblepharon filiforme congenitum</i> Ankyloblepharon filiforme imperforate anus Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate	Deletion of chromosome 11p11.2 <i>Proximal 11P deletion syndrome</i>	Hyperlipidemia Familial	<i>Diabetes insipidus cranial type</i>	<i>Diabetes insipidus primary central</i>
<i>Hay wells syndrome dominant form</i>	<i>Defect 11 syndrome</i>	<i>Hyperlipoproteinemia type 2 A</i>	Neuroleptic malignant syndrome	<i>Fitzsimmons-Guilbert syndrome</i>
<i>Hay-Wells syndrome</i>	<i>P11pDS</i>	<i>type 2 A Hyperlipoproteinemia</i>	NMS	<i>Fitzsimmons syndrome</i> Spastic paraplegia epilepsy mental retardation
<i>AEC syndrome</i> Ankyloglossia heterochromia clasped thumbs Ankylosing spondylarthritis Ankylosing spondylarthritis Ankylosis of teeth	Deletion Xq28 <i>monosomy Xq28 X chromosome</i> <i>Monosomy Xq28</i> Deletions of chromosome 8 <i>Chromosome 8 deletion</i>	<i>familial High serum cholesterol</i>	Neurolipomatosis	<i>SPERM</i> Spastic paraplegia glaucoma precocious puberty Spastic paraplegia nephritis deafness Spastic paraplegia neuropathy poikiloderma <i>Familial spastic paraplegia with neuropathy and poikiloderma</i> Spastic paraplegia vitiligo premature graying and characteristic facies <i>Lison syndrome</i> Spastic paraplegia 23 <i>Abdallat syndrome</i> vitiligo premature graying and characteristic facies Spastic paraplegia SPG 23
<i>Secondary retention of permanent molars</i> <i>Dental ankylosis</i> Abnormal fusion of dental cementum with alveolar bone	Delleman Oorthuys syndrome Delleman syndrome	<i>Familial Hyperlipidemia</i>	<i>Dercum's disease</i>	
<i>Molar I reinclusion</i> Ankylostomiasis	<i>OCC Syndrome</i> Orbital cyst with cerebral and focal dermal malformations OCCS <i>Oculo-cerebro-cutaneous syndrome</i>	<i>LDL receptor disorder autosomal dominant Hypercholesterolemia</i>	Neuroma biliary tract Neurometabolic disorder due to serine deficiency	
ANM	<i>Deletion Xq28 monosomy Xq28 X chromosome</i> <i>Monosomy Xq28</i> Deletions of chromosome 8 <i>Chromosome 8 deletion</i>	<i>High serum cholesterol familial hyperlipidemia group hyperlipidemia hyperlipidemic cells</i>	Serine deficiency neuronal 6 late infantile Ceroid lipofuscinosis neuronal 8 Ceroid lipofuscinosis <i>Northern epilepsy</i> <i>Northern epilepsy syndrome</i>	
<i>Amish Nemaline Myopathy caused by mutation in the troponin t1 gene Nemaline myopathy Nemaline myopathy caused by mutation in the troponin t1 gene</i>	Delleman-Oorthuys syndrome <i>Leichtman-Wood-Rohn syndrome</i> <i>Oculocerebrocutaneous syndrome</i>	<i>Hyllip1</i> Hyperlipidemia type 3	<i>Epilepsy progressive with mental retardation</i> neuronal 9 Ceroid lipofuscinosis	<i>Abdallat Davis Farrage syndrome</i> Spastic paraplegia and pigmentary abnormalities Spastic paraplegia with iron deposits Spastic paresis glaucoma mental retardation
NEM5	Delta-1-pyrroline 5-carboxylate synthetase deficiency	Hyperlipoproteinemia type 3	CLN 9	<i>Abdallat Davis Farrage syndrome</i> Spastic paraplegia and pigmentary abnormalities
<i>Amish Type Nemaline Myopathy</i>	<i>Progressive neurodegeneration</i>	Hyperlipoproteinemia type 5 <i>Hyperchylomicronemia late onset</i>	neuronal Ceroid lipofuscinosis NCL Neuronal ceroid lipofuscinosis infantile Finnish type <i>Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis (INCL) infantile Finnish type Neuronal ceroid lipofuscinosis</i>	Spastic paraplegia with iron deposits Spastic paresis glaucoma mental retardation
		Hyperlipoproteinemia type I <i>Lipoproteine lipase deficiency</i> <i>Apolipoproteine C-II deficiency</i>	<i>Santavuori disease</i>	spastic quadriplegia Spastic quadriplegia retinitis pigmentosa mental retardation
		Hyperlysineamia Hypermethioninemia due to S-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency <i>Psychomotor retardation due to S-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency</i>	neuronal 1 infantile Ceroid lipofuscinosis Neuronal ceroid lipofuscinosis juvenile type	Spastic tetraplegia cerebral palsy Spastic tetraplegic cerebral palsy Spasticity mental retardation

<i>Nemaline myopathy 5</i> <i>Nemaline Myopathy Amish Type</i>	<i>hypoargininemia</i> <i>hypoornithinemia</i> <i>Paradoxical fasting hyperammonemia</i> <i>hypoprolinemia</i>	hypermobile type Ehlers-Danlos syndrome Hypernycthemeral syndrome	<i>NCL 3</i> <i>Vogt Spielmeier disease neuronal 3 Juvenile Ceroid lipofuscinosis</i> <i>Batten disease</i> Neuronal ceroid lipofuscinosis late infantile type	Spellacy gibbs watts syndrome SPG
Annular constricting bands Annuloaortic ectasia		<i>Non-24-Hour Sleep-Wake syndrome</i> Hyperornithinemia Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria <i>Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome</i>		<i>Strumpell-Lorain disease</i> SPG 24 <i>Spastic paraplegia 24</i>
Anodontia	<i>hypocitrullinemia</i>		<i>late infantile type Amaurotic idiocy</i>	SPG 25
anodontia abnormal bone mineralization Basal cell nevus <i>Unilateral linear basal cell nevus associated with diffuse osteoma cutis unilateral anodontia and abnormal bone mineralization unilateral anodontia and abnormal bone mineralization Unilateral linear basal cell nevus associated with diffuse osteoma cutis</i> <i>Aloi Tomasini Isaia syndrome</i> <i>Basal cell nevus anodontia abnormal bone mineralization</i> anomalous origin of familial Right pulmonary artery <i>Familial anomalous origin of right pulmonary artery</i>	<i>Delta 1-pyrroline-5-carboxylate dehydrogenase deficiency</i> <i>Hyperprolinaemia type II</i>	<i>HHH syndrome</i>	<i>Amaurotic idiocy late infantile type</i>	<i>autosomal recessive Spastic paraplegia 25</i>
	<i>Delta 1-pyrroline-5-carboxylate dehydrogenase deficiency</i> <i>Delta-sarcoglycanopathy</i> <i>Dementia due to thiamin deficiency</i> <i>Dementia hereditary multi-infarct type</i> <i>hereditary multi-infarct type</i> <i>Dementia Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy</i> <i>Cerebral arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy</i> <i>Familial vascular leukoencephalopathy</i>	<i>Ornithine translocase deficiency</i> hyperostosis Hyperostosis cortical infantile	<i>late infantile type Neuronal ceroid lipofuscinosis</i> <i>Jansky-Bielschowsky disease neuronal 2 late infantile type</i> <i>Ceroid lipofuscinosis</i>	<i>Spinal disc herniation with autosomal recessive spastic paraplegia</i> SPG12 <i>autosomal dominant Spastic paraplegia 12</i>
Anonychia		Hyperostosis cortical generalisata Hyperostosis-hyperphosphatemia syndrome	Neuronal heterotopia Neuronal interstitial dysplasia	SPG13 <i>autosomal dominant Spastic paraplegia 13</i>
Anonychia congenita		<i>Cortical hyperostosis with hyperphosphatemia</i>	Neuronal intranuclear hyaline inclusion disease	SPG14 <i>autosomal recessive Spastic paraplegia 14</i>
<i>Hyponychia congenita</i>		<i>Hyperostosis with hyperphosphatemia</i>	<i>NIHID neuronal type A Charcot-Marie-Tooth disease</i> <i>neuronal type B Charcot-Marie-Tooth disease</i>	SPG16 <i>X-linked Spastic paraplegia 16</i>
Anonychia ectrodactyly	<i>CASIL</i>	Hyperoxaluria hyperpepsinogenemic duodenal ulcer Hypergastrinemic <i>Hypergastrinemic hyperpepsinogenemic duodenal ulcer</i> <i>Duodenal ulcer due to antral G-cell hyperfunction</i>	neuronal type D Charcot-Marie-Tooth disease Neuropathy Ataxia Retinitis Pigmentosa syndrome	SPG26 <i>autosomal recessive Spastic paraplegia 26</i>
Anonychia microcephaly	Demodicidosis	Hyperphalangism dysmophy bronchomalacia	<i>Ataxia Retinitis Pigmentosa syndrome Neuropathy Neuropathy ataxia and retinitis pigmentosa</i>	SPG5B <i>recessive Spastic paraplegia type 5B</i>
Anonychia with flexural pigmentation Anonychia-onychodystrophy with brachydactyly type B and ectrodactyly	Demyelinating diseases <i>Hypomyelination demyelinating Type 1F</i> Charcot-Marie-Tooth disease	hyperphalangy		
<i>Kumar Levick syndrome</i> <i>Autosomal dominant onychodystrophy and anonychia with type B brachydactyly and ectrodactyly</i> Anonychia-onychodystrophy with hypoplasia or absence of distal phalanges	<i>Type 1F Charcot-Marie-Tooth disease</i> <i>CMT 1F</i>	<i>Catel-Manzke syndrome</i>	<i>NARP syndrome</i>	SPG6 <i>autosomal dominant 3 Familial spastic paraplegia</i>
<i>Cooks syndrome</i> <i>Anonychia and absence/hypoplasia of distal phalanges</i>	<i>Charcot-Marie-Tooth disease demyelinating Type 1F</i>	Hyperphalangy-clinodactyly of index finger with Pierre Robin syndrome	Neuropathy congenital sensory neurotrophic keratitis neuropathy ichthyosis and palmoplantar keratoderma syndrome Cerebral dysgenesis	<i>Familial spastic paraplegia autosomal dominant 3</i>
Anophthalmia	DEND syndrome	<i>Palatodigital syndrome Catel-Manzke type</i> <i>Catel-Manzke type Palatodigital syndrome</i> <i>Pierre Robin syndrome with hyperphalangy and clinodactyly</i>	<i>CEDNIK syndrome</i> Neuropathy motor sensory type 2 deafness mental retardation Neuropathy of the posterior tibial nerve and its branches	<i>fsp3 autosomal dominant Spastic paraplegia 6</i>
<i>heart and pulmonary anomalies</i>	<i>developmental delay</i>	<i>Catel Manzke syndrome</i> Hyperphenylalaninemia due to pterin-4-alpha-carbin Hyperphenylalaninemia due to pterin-4-alpha-carbinolamine dehydratase deficiency Hyperphenylalaninemia due to dihydropteridine reductase deficiency	<i>Posterior Tibial Nerve Neuralgia</i>	Spherocytosis hereditary Spherophakia-brachymorphia
<i>Intellectual deficit</i>	<i>neonatal diabetes</i>	Hyperphenylalaninemia due to 6-pyruvoyltetrahydropterin synthase deficiency Hyperphenylalaninemia due to dehydratase deficiency Hyperphenylalaninemia due to GTP cyclohydrolase deficiency Hyperphenylalaninemia with primapterinuria Hyperphenylalaninemic embryopathy Hyperpigmentation	<i>Tarsal tunnel syndrome</i> Neuropathy sensory spastic paraplegia	SPHINGOLIPIDOSIS <i>Sphingolipidoses</i>
Anophthalmia cleft lip palate hypothalamic disorder	Dengue hemorrhagic fever		Neurosarcoidosis	SPHINGOMYELINASE DEFICIENCY <i>Sphingomyelin lipidosis</i>
Anophthalmia cleft palate micrognathia	<i>Dengue shock syndrome</i>		<i>Nervous system sarcoidosis</i> neurosensory autosomal recessive 47 Deafness	<i>Niemann-Pick Disease</i>
Anophthalmia esophageal atresia cryptorchidism Anophthalmia megalocornea cardiopathy skeletal anomalies Anophthalmia microcephaly hypogonadism	<i>Hemorrhagic dengue</i> <i>Philippine hemorrhagic fever</i> <i>Dengue fever</i>		<i>DFNB47</i> Neurosensory nonsyndromic dominant deafness 1 <i>NSRD1</i> <i>autosomal dominant nonsyndromic sensorineural 3 Deafness</i> neurosensory nonsyndromic recessive DFN Deafness	Spielmeier-Vogt disease Spina bifida Spina bifida hypospadias
Anophthalmia plus syndrome	<i>Thai hemorrhagic fever</i>	<i>Melanosis diffusa congenita</i>		
<i>Fryns anophthalmia syndrome</i> Anophthalmia short stature obesity	<i>Singapore hemorrhagic fever</i> Dennis cohen syndrome Dens in dente and palatal invaginations	<i>Universal melanosis</i> <i>Melanosis universalis hereditaria</i>		
Anophthalmia/microphthalmia	Dense deposit disease <i>Membranoproliferative glomerulonephritis (type 2)</i>	Hyperpipecolic acidemia	Neurosyphilis Neutropenia and hyperlymphocytosis with large granular lymphocytes <i>syndrome Chediak-Steinbrinck-Higashi</i> <i>Chediak-Steinbrinck-Higashi syndrome</i>	Spinal arachnoiditis <i>Spinal tuberculous arachnoiditis (subtype)</i> <i>Familial spinal arachnoiditis (subtype)</i>
<i>Ophthalmocromelic syndrome</i>	<i>Mesangiocapillary glomerulonephritis (type2)</i>	Hyperpipecolatemia	<i>Chediak-Higashi syndrome</i> Neutropenia immunoglobulin deficiency peculiar facies and	Spinal arteriovenous metamerism syndrome <i>Cutaneomeningospinal angiomatosis</i> <i>Cobb syndrome</i> Spinal atrophy ophthalmoplegia pyramidal syndrome
<i>Anophthalmos with limb anomalies</i> <i>Anophthalmia Waardenburg syndrome</i>	<i>MPGN 2</i> <i>Glomerulonephritis - membranoproliferative (type 2)</i>	Hyperplasia of thymus gland		
anorectal anomalies	Dent syndrome	<i>Thymic hyperplasia</i>		
Anorectal malformation	<i>Nephrolithiasis</i>	Hyperprolactinemia		Spinal bulbar motor neuropathy

			bony anomalies <i>immunoglobulin deficiency peculiar facies and bony anomalies</i> <i>Neutropenia</i>	Spinal bulbar muscular atrophy
<i>Anorectal atresia</i>	Dentin dysplasia Dentin dysplasia sclerotic bones	<i>hyperPRL</i>		
<i>Anal atresia</i>	<i>Sclerotic bones with dentin dysplasia</i>	Hyperprolinaemia type I	<i>Lichtenstein syndrome</i>	Spinal cord neoplasm
<i>Anorectal stenosis</i>	Dentinogenesis imperfecta type 3	<i>Proline oxidase deficiency</i>	Neutropenia intermittent Neutropenia monocytopenia deafness	Spinal CSF leak
anosmia	<i>Dentinogenesis imperfecta type Brandywine</i>	Hyperprolinemia		<i>CSF rhinorrhea</i>
<i>hypogonadism syndrome</i>	<i>Dentinogenesis imperfecta type 1</i> <i>Dentinogenesis imperfecta type 2</i>	<i>Hyperprolinemia type 1</i>	Neutropenia severe congenital	<i>CSF otorrhea</i>
ANOTHER syndrome	Depersonalization disorder	<i>Proline hydrogenase deficiency</i>	Nevi flammei	<i>Cerebrospinal fluid leak</i>
Anotia facial palsy cardiac defect antenatal 2 Hypokalemic alkalosis with hypercalciuria		<i>Proline oxidase deficiency</i>	Nevo syndrome	<i>CSF leak</i>
<i>antenatal type 2 Bartter syndrome</i> <i>Hypokalemic alkalosis with hypercalciuria antenatal 2</i> <i>Hyperprostaglandin E syndrome 2</i>	Depigmentation of the iris Deposition of barium in the lungs <i>Inhalation of barytes</i>	Hyperprostaglandin E syndrome 1 <i>antenatal Hypokalemic alkalosis with hypercalciuria</i>	<i>Cerebral gigantism nevo type</i>	spinal intradural Arachnoid cysts
Antenatal Epstein-Barr virus infection	<i>Baritosis</i> Der kaloustian Jarudi Khoury syndrome	<i>antenatal type 1 Bartter syndrome</i> <i>Antenatal Bartter syndrome type 1</i> <i>Hypokalemic alkalosis with hypercalciuria antenatal</i>	Nevoid hypermelanosis	<i>Arachnoid cysts spinal intradural</i>
<i>Epstein-Barr virus infection</i>		Hyper-reninism Hypersecretion of adrenal androgens familial <i>Familial hypersecretion of adrenal androgens</i>	Nevus comedonicus syndrome Nevus of ota retinitis pigmentosa Nevus sebaceous syndrome <i>Nevus Sebaceous of Jadassohn</i>	Spinal muscular atrophy Spinal muscular atrophy type 2 <i>Muscular atrophy spinal intermediate type</i> <i>spinal infantile chronic form Muscular atrophy</i> <i>spinal intermediate type Muscular atrophy</i> <i>Muscular atrophy spinal infantile chronic form</i> Spinal muscular atrophy type I with congenital bone fractures
Anterior bowing of legs with dwarfism <i>Toxopachyosteosis</i> <i>Toxopachyosteose diaphysaire tibio-peroniere</i>	<i>Corneal cerebellar syndrome</i> <i>Corneal dystrophy with spinocerebellar degeneration</i> <i>Spinocerebellar degeneration and corneal dystrophy</i>	Hypertelorism and tetralogy of Fallot Hypertension due to gain-of-function mutations in the mineralocorticoid receptor	<i>Schimmelpenning syndrome</i> New Guinea type Red skin pigment <i>Red skin pigment New Guinea type</i> <i>Red skin pigment anomaly of New Guinea</i>	Spinal muscular atrophy with respiratory distress 1
<i>Weismann Netter Stuhl syndrome</i>	Der Kaloustian McIntosh Silver syndrome <i>Radioulnar synostosis mental retardation hypotonia</i>	<i>Pseudohyperaldosteronism type 2</i>	Newcomer <i>Borer</i> <i>Dahlberg</i>	Spinal osteochondrosis <i>Scheuermann juvenile kyphosis</i> <i>Scheuermann disease</i>
Anterior horn disease Anterior ischemic optic neuropathy <i>AION</i>	der(22)(11;22) syndrome Dermal necrotizing angitis <i>cutaneous necrotizing Vasculitis</i>	Hypertensive hyperkalemia <i>Hyperkalemia</i>	<i>hypoparathyroidism</i> nf 1	Spinal shock Spine rigid cardiomyopathy
<i>Ischemic optic neuropathy</i>	Dermatitis herpetiformis <i>familial Dermatitis herpetiformis</i>	<i>Gordon syndrom</i> Hypertensive hypokalemia familial		Spinal shock
Anterior polar cataract 2	<i>herpetiformis</i>	hypertensive nephropathy	NF 3	Spinocerebellar ataxia
<i>anterior polar 2 Cataract</i>	Dermatocardioskeletal syndrome Boronne type Dermato-cardio-skeletal syndrome Boronne type Dermatofibroma Dermatofibrosis disseminated with osteopoikilosis		<i>Type 3 mixed central and peripheral Neurofibromatosis</i> <i>Neurofibromatosis Type 3 mixed central and peripheral</i> NF 3A <i>Type 3 Riccardi type</i> <i>Neurofibromatosis</i> <i>Neurofibromatosis Type 3 Riccardi type</i>	Spinocerebellar ataxia 1
<i>Cataract anterior polar 2</i>		<i>Allain babin demarquez syndrome</i>		Spinocerebellar ataxia 1
Anterior polar cataracts 1 <i>Cataract anterior polar dominant</i>		Hyperthermia induced defects Hyperthyroidism Hyperthyroidism due to mutations in TSH receptor Hyperthyroxinemia eumetabolic due to T4 plasma membrane transport <i>Thyroid hormone plasma membrane transport defect</i> <i>Thyroid hormone resistance due to T4 plasma membrane transport defect</i>	<i>NF 3A</i> <i>Type 3 Riccardi type</i> <i>Neurofibromatosis</i> <i>Neurofibromatosis Type 3 Riccardi type</i>	<i>Spinocerebellar atrophy 1</i> SCA1
<i>Cataract anterior polar</i>			<i>Neurofibromatosis type 3</i>	<i>Schut-Haymaker type OPCA</i>
<i>CTAA1</i>	<i>Dermatoosteopoikilosis</i> <i>Osteopathia condensans disseminata</i> <i>Dermatofibrosis lenticularis disseminata with osteopoikilosis</i>			<i>Menzel type OPCA</i>
<i>CAP</i>			<i>Neurofibromatosis type 3</i>	<i>Olivopontocerebellar atrophy 1</i>
Anterior spinal artery stroke			NF 3B	<i>Olivopontocerebellar atrophy 4</i>
anterior with dwarfism Bowing of legs <i>Toxopachyosteose diaphysaire tibio peroniere</i>	<i>BOS</i> <i>Buschke Ollendorff syndrome disseminated with osteopoikilosis</i> <i>Dermatofibrosis</i>		<i>Neurofibromatosis 3B</i> <i>familial intestinal</i> <i>Neurofibromatosis</i>	<i>OPCA 4</i>
Anthraclycline extravasations	Dermatoleukodystrophy	Hypertrichosis cubiti	<i>Neurofaciodigitorenal syndrome</i> <i>Freire-Maia Pinheiro Opitz syndrome</i>	Spinocerebellar ataxia 13
Anthrax skin type <i>skin type Anthrax</i>	Dermatomyositis Dermatopathia pigmentosa reticularis dermatosparaxis type Ehlers-Danlos syndrome Dermochondrocorneal dystrophy of Frantois <i>Dermochondrocorneal dystrophy</i>	<i>Hairy elbows</i>	NFDR syndrome	<i>SCA13</i> <i>Autosomal dominant cerebellar ataxia with mental retardation</i> <i>autosomal dominant with mental retardation Cerebellar ataxia</i> <i>Cerebellar ataxia autosomal dominant with mental retardation</i>
<i>Skin anthrax</i>		Hypertrichosis lanuginosa Hypertrichosis retinopathy dysmorphism	NFJS	
<i>Cutaneous anthrax</i>		Hypertrichosis universalis <i>Hypertrichosis lanuginosa universalis</i> <i>Hypertrichosis lanuginosa congenita</i> <i>Congenital hypertrichosis lanuginosa</i>	<i>Naegeli syndrome</i>	Spinocerebellar ataxia 14
Anti-factor 8 autoimmunization		Hypertrichosis universalis congenita Hypertrichosis universalis congenita Ambras type	<i>NFJ Syndrome</i> <i>Naegeli-Franceschetti-Jadassohn Syndrome</i> Nicolaides Baraitser syndrome	Spinocerebellar ataxia 21
Anti-factor VIII autoimmunization <i>Auto-antibodies anti-FVIII syndrome</i>	Dermo-odonto dysplasia		<i>Sparse hair and mental retardation</i> Niemann-pick disease without sphingomyelinase deficiency	<i>Spinocerebellar ataxia type 25</i>
Anti-glomerular basement membrane antibody-mediated disease	Dermoodontodysplasia		<i>Niemann-Pick disease type D</i>	SCA25
Anti-HLA hyperimmunization Antihypertensive drugs antenatal infection				Spinocerebellar ataxia 26
antimongoloid slant of the palpebral fissures and characteristic beaked noses Broad terminal phalanges of the thumbs and great toes <i>Broad terminal phalanges of the thumbs and great toes antimongoloid slant of the palpebral fissures and characteristic beaked noses</i>	Dermopathy restrictive lethal	<i>AMS</i>	<i>NPD-D</i>	SCA26
	Desmin related myopathy	<i>HTC 1</i>	<i>Nova Scotia (type D) form of Niemann-Pick disease</i> <i>Niemann-Pick disease Nova Scotian type</i>	<i>Spinocerebellar ataxia type 26</i>
<i>Rubinstein Taybi like syndrome</i>	Desmin storage myopathy <i>Myopathy with sarcoplasmic bodies and intermediate filaments</i> <i>Cardiomyopathy due to desmin defect</i>	<i>Ambras syndrome</i>		Spinocerebellar ataxia 30
Antinolo nieto borrego syndrome		Hypertrichotic osteochondrodysplasia	<i>Nova Scotian type Niemann-Pick disease</i> <i>Nova Scotia Niemann-Pick disease (type D)</i>	<i>Cerebellar ataxia early-onset nonprogressive</i> <i>early-onset nonprogressive Cerebellar ataxia</i>
Antiplasmin deficiency		Hypertrophic branchial myopathy		

Antiplasmin deficiency congenital	Desmin-related myopathy with Mallory body-like inclusions	Hypertrophic hemangiectasia	NIID	<i>Aplasia of cerebellar vermis</i>
<i>congenital Antiplasmin deficiency</i>	<i>Early-onset desmin-related myopathy</i>	Hypertrophic osteoarthropathy	<i>Neuronal intranuclear inclusion disease</i>	<i>Cerebellar vermis aplasia</i>
<i>Alpha-2-plasmin inhibitor deficiency</i>	Desmoid disease	HOA	Nipah virus encephalitis	ACV
Antithrombin deficiency	Desmons syndrome	Hypertrophic subaortic stenosis	<i>Equine morbillivirus (formerly)</i>	SCA30
Antithrombin deficiency type 2	<i>autosomal recessive KID syndrome</i>	Hypertryptophanemia	NISCH syndrome	Spinocerebellar ataxia 8 (formerly called)
Anton-Babinski syndrome	<i>autosomal recessive Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome</i>	Hypervalinemia	<i>Neonatal ichthyosis</i>	<i>iosca</i>
<i>Transient Anton's syndrome</i>	<i>Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome</i>	<i>Valine transaminase deficiency</i>	Nivelon Nivelon Mabile syndrome	<i>OHAHA syndrome</i>
<i>Reversible cortical blindness</i>	<i>autosomal recessive KID syndrome</i>	<i>Valinemia</i>	<i>Chondrodysplasia-pseudohermaphroditism syndrome</i>	<i>Spinocerebellar ataxia infantile with sensory neuropathy</i>
Anyane-Yebo syndrome	<i>corneal involvement deafness</i>	hypoaacusis	NLSD	SCA8 (formerly called)
<i>corneal opacities</i>	<i>Ichthyosiform erythroderma</i>	<i>Ophthalmoplegia</i>	<i>Neutral Lipid Storage Disease</i>	<i>Infantile onset spinocerebellar ataxia</i>
Ao Co	Desmoplastic infantile ganglioma	Hypoadrenalism	Nocturnal facio-mandibular myoclonus	Spinocerebellar ataxia amyotrophy deafness
<i>Coarctation of the aorta</i>	Desmoplastic small round cell tumor	Hypoadrenocorticism	nocturnal frontal lobe type	Spinocerebellar ataxia dysmorphism
CoA	<i>DSRCT</i>	hypoparathyroidism moniliasis	Epilepsy	
<i>Aortic coarctation</i>	<i>Desmoplastic small round-cell tumor</i>	Hypoaldosteronism	NOD	Spinocerebellar ataxia type 20
ao2	Desmosterolosis	hypoalpha	<i>Naito Oyanagi disease</i>	<i>Spinocerebellar ataxia 20</i>
<i>Atelosteogenesis type 2</i>	Developmental delay	<i>Hypoalphalipoproteinemia</i>	<i>Dentatorubral pallidolusian atrophy</i>	SCA20
<i>Neonatal osseous dysplasia 1</i>	hypotonia extremities	<i>HALP</i>	<i>Myoclonic epilepsy with choreoathetosis</i>	Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy
Aortic aneurysm abdominal	hypertrophy	Hypobetalipoproteinaemia ataxia	Nodal marginal zone B-cell lymphoma	Spinocerebellar ataxia with saccadic intrusions
Aortic aneurysm syndrome	Developmental dysphasia	hearing loss	Nodose hair	SCAR4
Aortic arch anomaly peculiar facies	familial	Hypobetalipoproteinemia	<i>Monilethrix</i>	<i>Spinocerebellar ataxia 24 (formerly)</i>
mental retardation	Developmental malformations	<i>hypo-beta LP</i>	Nodular lymphocyte predominant Hodgkin lymphoma	<i>(formerly) Spinocerebellar ataxia 24</i>
Aortic arch anomaly with peculiar facies and mental retardation	Devic disease	hypocCa	<i>Poppema lymphoma</i>	<i>autosomal recessive 4</i>
<i>mental deficiency and facial dysmorphism Familial syndrome of right-sided aortic arch</i>	<i>NMO</i>	<i>Hypocalcemia</i>	Nodular melanoma	<i>Spinocerebellar ataxia</i>
<i>Familial syndrome of right-sided aortic arch mental deficiency and facial dysmorphism</i>	<i>DNO</i>	Hypocalcified-hypoplastic enamel onycholysis with subungual hyperkeratosis and hypohidrosis	Nodular regenerative hyperplasia of the liver	SCASI
	<i>Devic's neuromyelitis optica</i>	<i>Amelonychohypohidrotic syndrome</i>	Nodular sclerosing Hodgkin's lymphoma (subtype)	Spinocerebellar ataxia X-linked
	<i>Devic syndrome</i>	<i>onycholysis with subungual hyperkeratosis and hypohidrosis</i>	<i>Lymphocyte depletion Hodgkin's lymphoma (subtype)</i>	Spinocerebellar degeneration
	<i>Neuromyelitis optica</i>	<i>Hypocalcified-hypoplastic enamel</i>	<i>Mixed cellularity Hodgkin's lymphoma (subtype)</i>	<i>Corneal-cerebellar syndrome</i>
Aortic arch defects	Devic's disease	Hypochoondrogenesis	<i>Nodular lymphocyte-predominant Hodgkin's lymphoma (subtype)</i>	<i>Der Kaloustian-Jarudi-Khoury syndrome</i>
Aortic arch interruption	Devriendt syndrome	Hypochoondroplasia	<i>Lymphocyte-rich classical Hodgkin's lymphoma (subtype)</i>	Spinocerebellar degeneration
Aortic arches defect	<i>Severe short stature hyperphalangy of the index fingers mental retardation and facial dysmorphism</i>	Hypochromic anemia	<i>adult Hodgkin lymphoma</i>	<i>Corneal-cerebellar syndrome</i>
Aortic dilatation- joint hypermobility-arterial tortuosity	<i>facial dysmorphism Severe short stature</i>	<i>ANH1</i>	Nodulosis-arthropathy-osteolysis syndrome	Spinocerebellar degeneration
Aortic dissection lentiginosis	<i>Devriendt Vandenberghes Fryns syndrome</i>	<i>X-linked sideroblastic anemia</i>	<i>NAO syndrome</i>	Spinocerebellar degeneration
Aortic valve atresia	Dew itch	hypochromic microcytic Anemia	<i>Multicentric osteolysis arthropathy</i>	Spinocerebellar degeneration
Aortic valve insufficiency	<i>CLM</i>	Hypocomplementemic urticarial vasculitis	NOMID	book type
Aortic valves stenosis of the child	<i>Ground itch</i>	Hypocortisolism	<i>Multisystem inflammatory disease neonatal-onset</i>	spiradenoma/cylindroma of a sweat gland Adnexal
Aortic window	<i>Cutaneous larva migrans</i>	Hypodermmyiasis	<i>Neonatal Onset Multisystem inflammatory disease</i>	<i>Adnexal sweat gland spiradenoma/cylindroma</i>
<i>Aortopulmonary Septal Defect</i>	<i>Creeping eruption</i>	Hypodontia dysplasia of nails	<i>Neonatal Onset Multisystem Inflammatory Disease</i>	
<i>Aortic-pulmonary window</i>	Dexamethasone sensitive hypertension	Hypodontia of incisors and premolars	<i>CINCA syndrome</i>	Spinocerebellar degeneration
Aorto-pulmonary artery fistula	Dextrocardia with situs inversus	hypogammaglobulinemia	<i>Infantile Onset Multisystem Inflammatory Disease</i>	corneal dystrophy
<i>Aorta-pulmonary artery fistula</i>	Dextrocardia-bronchiectasis-sinusitis	<i>progressive neurological deterioration</i>	<i>Articular syndrome Chronic</i>	Spinocerebellar degenerescence
Aorto-ventricular tunnel	Dextro-looped transposition of the great arteries	<i>Salti salem syndrome</i>	<i>Non classic congenital adrenal hyperplasia</i>	book type
AoVS	<i>Transposition of great arteries</i>	Hypodontia	<i>Late-onset congenital adrenal hyperplasia</i>	spiradenoma/cylindroma of a sweat gland Adnexal
<i>Aortic valve stenosis</i>	DFN3 Deafness X-linked	hypogonadism	<i>Attenuated congenital adrenal hyperplasia</i>	<i>Adnexal sweat gland spiradenoma/cylindroma</i>
Apert like polydactyly syndrome	DFNA 24	hypogonadism cardiomyopathy	<i>Non functioning pancreatic endocrine tumor</i>	Adnexal sweat gland spiradenoma/cylindroma
Apert syndrome	<i>autosomal dominant nonsyndromic sensorineural 24 Deafness</i>	Hypogonadism cataract syndrome	<i>Non-functioning EPTs</i>	Adnexal sweat gland spiradenoma/cylindroma
<i>Apert-Crouzon disease</i>	DFNB51	<i>Lubinsky syndrome</i>	<i>Non-functioning endocrine pancreatic tumors</i>	Adnexal sweat gland spiradenoma/cylindroma
<i>type 1 Acrocephalosyndactyly</i>	<i>autosomal recessive 51 Deafness</i>	<i>Cataracts and testicular failure</i>	<i>Non progressive cerebellar ataxia</i>	Adnexal sweat gland spiradenoma/cylindroma
ACS 1	DFNB55	Hypogonadism hypogonadotropic due to mutations in GR hormone	<i>VLDRL-associated cerebellar hypoplasia</i>	Adnexal sweat gland spiradenoma/cylindroma
<i>Acrocephalosyndactyly type 1</i>	<i>autosomal recessive 55 Deafness</i>		<i>Nonaka distal myopathy</i>	Adnexal sweat gland spiradenoma/cylindroma
<i>Syndactyly oxycephaly</i>	D-glycerate kinase deficiency			Adnexal sweat gland spiradenoma/cylindroma
Aphalangia	D-glycericacidemia			Adnexal sweat gland spiradenoma/cylindroma
Aphalangia syndactyly microcephaly	<i>Non ketotic hyperglycinemia syndrome</i>			Adnexal sweat gland spiradenoma/cylindroma
Aphthous stomatitis	DHOF			Adnexal sweat gland spiradenoma/cylindroma

aphthous stomatitis pharyngitis and adenitis Periodic fever	<i>Goltz Gorlin Syndrome</i>	Hypogonadism male mental retardation skeletal anomaly	<i>distal with rimmed vacuoles Myopathy</i>	<i>Patterson stevenson syndrome</i>
Apical ballooning syndrome	<i>FODH</i>	Hypogonadism mitral valve prolapse mental retardation	<i>Nonaka type Distal myopathy Myopathy distal with rimmed vacuoles</i>	Split hand foot malformation 1
<i>Takotsubo cardiomyopathy</i> Ballooning cardiomyopathy Transient left ventricular apical ballooning syndrome	<i>FDH</i> <i>Focal dermal hypoplasia</i>	Hypogonadism primary partial alopecia	Non-alcoholic fatty liver disease	<i>Split-hand deformity</i> <i>Split hand foot deformity 1</i>
Apical dystrophy	<i>DHRD</i> <i>Doyme honeycomb retinal dystrophy</i> <i>Doyme honeycomb degeneration of retina</i>	Hypogonadotropic hypogonadism	<i>NAFLD</i> <i>Non-alcoholic steatohepatitis (NASH)</i>	Split hand nystagmus syndrome <i>Split hand split foot nystagmus</i>
<i>Sorsby syndrome</i> <i>Coloboma of macula type B brachydactyly</i>	Di Guglielmo's syndrome Diabetes hypogonadism deafness mental retardation	<i>4H syndrome</i> Hypogonadotropic hypogonadism alopecia	<i>NAFL</i> Non-alcoholic steatohepatitis	<i>Karsch-Neugebauer syndrome</i> Split hand split foot malformation autosomal recessive
Aplasia cutis	Diabetes in bearded women	<i>Slti Salem syndrome</i> <i>Hypogonadism and frontoparietal alopecia</i> Hypogonadotropic hypogonadism and anosmia autosomal dominant	<i>NASH</i> <i>NASH syndrome</i> Non-amyloid monoclonal immunoglobulin deposition disease <i>Monoclonal immunoglobulin depositions diseases</i>	Split hand split foot mandibular hypoplasia Split hand urinary anomalies spina bifida
<i>Gershonibaruch-Leibo syndrome</i>	<i>Diabetic-bearded woman syndrome</i>	<i>KAL2</i>	<i>Randall disease</i>	Split notochord syndrome <i>Dipygus</i>
Aplasia cutis autosomal recessive	<i>Bearded female with diabetes</i>	<i>Kallmann syndrome 2</i> autosomal dominant <i>Hypogonadotropic hypogonadism and anosmia</i> Autosomal dominant form of <i>Kallmann syndrome</i>	Non-distal deletion 10p <i>Non-distal monosomy 10p</i>	spmd <i>Myopathy scapuloperoneal myopathic type Scapuloperoneal syndrome</i>
Aplasia cutis congenita dominant	<i>Adenoma associated virilism of older women</i>	Hypogonadotropic hypogonadism-anosmia	<i>Non-telomeric monosomy 10p</i>	<i>scapuloperoneal Myopathy</i>
Aplasia cutis congenita epibulbar dermoids	<i>Achard-Thiers syndrome</i>	Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia hypohidrotic with immune deficiency	Non-distal deletion 10q	<i>Scapuloperoneal muscular dystrophy</i>
Aplasia cutis congenita intestinal lymphangiectasia	Diabetes insipidus diabetes mellitus and cerebellar ataxia due to duplication of mitochondrial dna Renal tubulopathy	Ectodermal dysplasia hypokalemic alkalosis hypertension and muscle weakness Primary aldosteronism	<i>Non-distal monosomy 10q</i>	<i>SPM</i>
<i>ACC with intestinal lymphangiectasia</i>	Diabetes insipidus diabetes mellitus and cerebellar ataxia due to duplication of mitochondrial dna Renal tubulopathy diabetes mellitus optic atrophy	<i>Primary aldosteronism hypokalemic alkalosis hypertension and muscle weakness</i>	<i>Non-telomeric monosomy 10q</i>	<i>Scapuloperoneal syndrome myopathic type</i>
Aplasia cutis congenita recessive	Diabetes insipidus diabetes mellitus and cerebellar ataxia due to duplication of mitochondrial dna Renal tubulopathy diabetes mellitus optic atrophy	Hypokalemic alkalosis with hypercalciuria	Non-distal deletion 11p	spondylarthritis
Aplasia cutis congenita verticis	Diabetes insipidus Diabetes persistent mullerian ducts	Hypokeratosis	<i>Non-telomeric monosomy 11p</i>	<i>Spondylarthropathies</i> spondylar dysplasia and overgrowth
Aplasia cutis myopia	Diabetic embryopathy	Hypoketonemic hypoglycemia	Non-distal deletion 11q	Metaphyseal undermodeling Spondylarthritis
Aplastic anaemia	Dialysis-related arthropathy <i>Amyloidosis beta2-microglobulinic</i>	Hypokinetic dilated cardiomyopathy familial	<i>Non-distal monosomy 11q</i>	Spondylarthropathy
<i>Bone marrow failure</i>	Diamond-Blackfan Anemia 2 <i>Diamond-Blackfan 2 Anemia</i>	<i>familial Hypokinetic dilated cardiomyopathy</i>	<i>Non-telomeric monosomy 11q</i>	Spondylitis
Aplastic anemia idiopathic	<i>DBA2</i>	<i>Dilated cardiomyopathy familial</i>	Non-distal deletion 15q	Spondylo camptodactyly syndrome <i>Spondylocamptodactyly</i>
<i>Aplastic anemia</i> <i>idiopathic Aplastic anemia</i>	<i>2 Diamond-Blackfan Anemia</i>	<i>Hypolipoproteinemia</i>	<i>Non-distal monosomy 15q</i>	<i>Camptodactyly with cervical platyspondyly</i>
<i>Anemia aplastic</i>	<i>DBA3</i>	Hypomagnesemia	<i>Non-telomeric monosomy 15q</i>	Spondylo costal dysostosis dandy walker
Apnea of infancy	Dianzani form of autoimmune lymphoproliferative disease	<i>hypoMg</i>	Non-distal deletion 16p	Spondylocostal dysostosis autosomal dominant
Apnea Postanesthetic	<i>Dianzani autoimmune lymphoproliferative syndrome</i>	Hypomagnesemia caused by selective magnesium malabsorption	<i>Non-distal monosomy 16p</i>	Spondylocostal dysostosis autosomal recessive
<i>Postanesthetic Apnea</i>	<i>Autoimmune lymphoproliferative syndrome without FAS mutations</i>	<i>Intestinal hypomagnesemia with secondary hypocalcemia</i>	<i>Non-telomeric monosomy 16p</i>	Spondylocostal dysostosis dominant Spondylocostal dysostosis recessive form
<i>Pseudocholinesterase E1</i>	Diaphanospondylodysostosis	Hypomagnesemia with hypocalciuria	Non-distal deletion 16q	Spondylocostal dysostosis dominant Spondylocostal dysostosis recessive form
<i>Suxamethonium Sensitivity</i>	Diaphorase deficiency	Hypomagnesemia with hypocalciuria	<i>Non-distal monosomy 16q</i>	Spondylocostal dysostosis dominant Spondylocostal dysostosis recessive form
<i>Pseudocholinesterase deficiency</i>	<i>NADH methemoglobin reductase deficiency</i>	Hypomagnesemia-hypokalemia	<i>Non-telomeric monosomy 16q</i>	<i>JLS</i>
<i>Cholinesterase 2 Deficiency</i>	<i>NADH cytochrome B5 reductase deficiency</i>	Hypomandibular faciocranial dysostosis	Non-distal deletion 20p	<i>Spondylocostal dysostosis</i>
Apo A-I deficiency	<i>NADH diaphorase deficiency</i>	Hypomelanosis with no immunologic or neurologic manifestations	<i>Non-distal monosomy 20p</i>	<i>recessive form Spondylocostal dysplasia</i>
apocrine Miliaria	<i>Methemoglobinemia due to deficiency of methemoglobin reductase</i>	<i>Griscelli syndrome type 3</i>	<i>Non-telomeric monosomy 20p</i>	<i>Jarcho-Levin syndrome</i>
<i>Miliaria apocrine</i>	<i>NADH-dependent methemoglobin reductase deficiency</i>	Hypomyelination neuropathy	Non-distal deletion 20q	Spondyloenchondrodysplasia
<i>Fox-Fordyce syndrome</i>	<i>Diaphragmatic agenesis</i>	<i>Boylan dew syndrome</i>	<i>Non-distal monosomy 20q</i>	<i>Spondyloenchondromatosis</i>
<i>Fox-Fordyce disease</i>	<i>Diaphragmatic agenesis radial aplasia omphalocele</i>	<i>Hypoparathyroidism idiopathic (subtype)</i>	<i>Non-telomeric monosomy 20q</i>	<i>Spondylometaphyseal dysplasia with enchondromatous changes</i>
Apolipoprotein B-100 familial ligand-defective	<i>Diaphragmatic and Abdominal defects</i>	<i>Hypoparathyroidism</i>	Non-distal deletion 21q	<i>SEM</i>
<i>familial due to ligand-defective apolipoprotein B</i>	<i>Asternia with Cardiac</i>	Hypoparathyroidism familial isolated	<i>Non-distal monosomy 21q</i>	Spondyloepimetaphyseal dysplasia
<i>Hypercholesterolemia autosomal dominant type B</i>	Diaphragmatic defect	Hypoparathyroidism short stature mental retardation	<i>Non-telomeric monosomy 21q</i>	<i>S.E.M.D.</i> Spondyloepimetaphyseal dysplasia joint laxity
<i>Hypercholesterolemia familial ligand-defective</i>	<i>skull defect</i>	Hypoparathyroidism short stature mental retardation seizures	<i>Non-distal deletion 22q</i>	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with hypotrichosis
<i>Apolipoprotein B-100</i>	<i>Froster-Huch syndrome</i>	<i>Hypoparathyroidism-mental retardation-dysmorphism</i>	<i>Non-distal monosomy 22q</i>	<i>Whyte Petersen McAlister syndrome</i>
<i>Hypercholesterolemia familial due to ligand-defective apolipoprotein B</i>	<i>limb deficiency</i>	Hypoparathyroidism short stature mental retardation and developmental delay	<i>Non-telomeric monosomy 22q</i>	
<i>Hypercholesterolemia due to arg3500 mutation of Apo B-100</i>	Diaphragmatic defect limb deficiency skull defect	<i>Sanjad-Sakati syndrome</i>	Non-distal deletion 3p	
Apolipoprotein C 2I deficiency	diaphragmatic hernia			

Aquagenic pruritus	Diaphragmatic hernia exomphalos corpus callosum agenesis	<i>Hypoparathyroidism-retardation- dysmorphism syndrome and developmental delay Hypoparathyroidism short stature mental retardation seizures retardation Hypoparathyroidism with short stature mental retardation and seizures mental retardation and seizures Hypoparathyroidism with short stature</i>	<i>Non-telomeric monosomy 3p</i>	<i>Whyte syndrome</i>
Arachnodactyly ataxia cataract aminoaciduria mental retardation	Diaphragmatic hernia upper limb defects		<i>Non-distal monosomy 3p</i>	<i>Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations hall type Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations leptodactylic type leptodactylic type Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations</i>
Arachnodactyly mental retardation dysmorphism	Diaphyseal dysplastic anaemia		<i>Non-distal deletion 5q</i>	
Arachnodactyly ossification abnormal mental retardation	Diarrhea chronic with villous atrophy		<i>Non-telomeric monosomy 5q</i>	
Arachnodactyly receding lower jaw and joint laxity limited to the hands and feet <i>Dysostoses and increased ligament laxity</i>	Diarrhea polyendocrinopathy infections X-linked	Hypoparathyroidism X-linked	<i>Non-distal monosomy 5q</i>	<i>hall type Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations</i>
<i>receding lower jaw and joint laxity limited to the hands and feet Arachnodactyly</i>	Diarrhea prodrome + HUS <i>Acute renal failure thrombocytopenia and microangiopathic hemolytic anemia associated with distorted erythrocytes ('burr cells')</i>	Hypopharyngeal cancer	<i>Non-distal deletion 6q</i>	
<i>Achard syndrome</i>	<i>Hemolytic-uremic syndrome thrombocytopenia and microangiopathic hemolytic anemia associated with distorted erythrocytes ('burr cells')</i> Acute renal failure Diarrhea-vomiting due to trehalase deficiency	Hypophosphatasia	<i>Non-telomeric monosomy 6q</i>	<i>Spondyloepiphyseal dysplasia Spondyloepiphyseal dysplasia nephrotic syndrome</i>
Arachnid cyst	<i>Hemolytic-uremic syndrome thrombocytopenia and microangiopathic hemolytic anemia associated with distorted erythrocytes ('burr cells')</i> Acute renal failure Diarrhea-vomiting due to trehalase deficiency	HYP	<i>Non-distal deletion 7q</i>	<i>Spondyloepiphyseal dysplasia pseudoachondroplastic 2</i>
Arakawa syndrome 1 <i>Glutamate formiminotransferase deficiency Formiminoglutamicaciduria (FIGLU- uria) Formiminotransferase deficiency syndrome Aran Duchenne spinal muscular atrophy</i>	<i>Trehalose intolerance</i>	<i>X-linked Vitamin D-resistant rickets</i>	<i>Non-telomeric monosomy 7q</i>	<i>Recessive pseudoachondroplasia</i>
	<i>Diastematomyelia</i>	<i>Hypophosphatemia X-linked vitamin D-resistant rickets Hypophosphatemia</i>	<i>Non-distal deletion 8q</i>	<i>Pseudoachondroplastic dysplasia 2</i>
	<i>Diastrophic dwarfism</i>	<i>Vitamin D-resistant rickets X-linked Hypophosphatemia vitamin D- resistant rickets</i>	<i>Non-telomeric monosomy 8q</i>	<i>SED</i>
<i>Adult SMA Aran Duchenne type Adult progressive spinal muscular atrophy Aran Duchenne type</i>	<i>Diastrophic dysplasia</i>		<i>Non-distal monosomy 8q</i>	<i>Spondyloepiphyseal dysplasia tarda progressive art Spondyloepiphyseal dysplasia tarda progressive arthropathy Arthropathy progressive pseudorheumatoid of childhood Spondyloepiphyseal dysplasia tarda with progressive arthropathy progressive pseudorheumatoid of childhood Arthropathy Progressive pseudorheumatoid dysplasia</i>
Arbovirus fever	Dibasic aminoaciduria 1	<i>Hypomelanotic disorder Hypopigmentation oculocerebral syndrome cross type</i>	<i>Non-distal deletion 9q</i>	
<i>Arbovirosis</i>	Dibasic aminoaciduria 2		<i>Non-distal monosomy 9q</i>	
AR-CMT	Dibasicamino aciduria II	Hypopigmentation/deafness of Tietz	<i>Non-telomeric monosomy 9q</i>	
AR-CMT1	<i>LPI</i>	<i>Tietz syndrome</i>	<i>Non-distal duplication 13q</i>	
AREDYLD syndrome	<i>Lysinuric protein intolerance Die Smulders Droog Van Dijk syndrome Die Smulders Vles Fryns syndrome</i>	<i>Tietz albinism-deafness syndrome Albinism and complete nerve deafness</i>	<i>Non-telomeric trisomy 13q</i>	
<i>Acrorenal defect areflexia areflexia pes cavus optic atrophy and sensorinural hearing loss Cerebellar ataxia</i>	<i>Diencephalic syndrome Dieterich disease</i>	<i>Albinism-deafness of Tietz hypopigmentation-deafness syndrome Hypopituitarism</i>	<i>Non-distal duplication 16p</i>	<i>PPAC Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood</i>
<i>CAPOS syndrome</i>	<i>Avascular necrosis of the metacarpal head</i>	<i>Hypopituitarism dwarfism skeletal anomalies Hypopituitarism micropenis cleft lip palate</i>	<i>Non-telomeric trisomy 16q</i>	<i>SEDTPA PPD</i>
<i>Arena syndrome Spastic paraplegia with iron deposits in basal ganglia</i>	<i>Diethylstilbestrol</i>	<i>Hypopituitarism postaxial polydactyly</i>	<i>Non-distal trisomy 16q</i>	<i>Spondylometaeiphyseal dysplasia Anauxetic type Anauxetic type Spondylometaeiphyseal dysplasia Spondylometaeiphyseal dysplasia Menger type Menger type Spondylometaeiphyseal dysplasia</i>
<i>Areolar atrophy of the macula</i>	<i>Distilbene embryofetopathy Diethylstilbestrol antenatal infection</i>	<i>Hypopituitary dwarfism</i>	<i>Non-distal duplication 18p</i>	<i>Spondylometaeiphyseal dysplasia</i>
Arginase deficiency	<i>Hypoplasia hepatic ductular hypoplasia of nails and keratoderma of the palms and soles Atrophic fibrosis of the skin of the limbs</i>		<i>Non-telomeric trisomy 18p</i>	<i>Anauxetic dysplasia</i>
<i>ARG1 deficiency</i>	<i>Diffuse alveolar haemorrhage diffuse corticomeningeal of Divry and Van Bogaert Angiomatosis myelination of the white substance of the centrum ovale hemianopsia and marbled skin Corticomeningeal angiomas</i>	<i>Scleroatrophic and keratotic dermatosis of limbs</i>	<i>Non-distal duplication 19p</i>	<i>Spondylometaphyseal dysplasia</i>
<i>Argininemia</i>	<i>Corticomeningeal angiomas Corticomeningeal angiomas myelination of the white substance of the centrum ovale hemianopsia and marbled skin</i>	<i>Huriez syndrome</i>	<i>Non-telomeric trisomy 19p</i>	<i>Spondyloperipheral dysplasia</i>
<i>Arginine:glycine amidinotransferase deficiency</i>		<i>Sclerolytosis Atrophic fibrosis of the skin of the limbs hypoplasia of nails and keratoderma of the palms and soles</i>	<i>Non-distal trisomy 19p</i>	<i>Familial spondyloepiphyseal dysplasia</i>
<i>arginino succinic type Inborn error of urea synthesis</i>	<i>Diffuse cutaneous systemic sclerosis</i>	<i>Hypoplasia of the cerebellar hemispheres and partial agenesis of the cerebellar vermis with normal communication between the fourth ventricle and arach</i>	<i>Non-distal duplication 19q</i>	<i>Spondyloperipheral dysplasia short ulna</i>
<i>Urea cycle disorder arginino succinase type arginino succinase type Urea cycle disorder Argininosuccinate lyase deficiency</i>	<i>Diffuse systemic sclerosis diffuse Cystic angiomas of bone diffuse Hyperinsulinism Diffuse idiopathic skeletal hyperostosis</i>	<i>Dandy Walker variant Hypoplastic Congenital Anemia Hypoplastic pulmonary arteries and aorta with obstructive uropathy Pulmonary aortic stenosis obstructive uropathy</i>	<i>Non-telomeric trisomy 19q</i> <i>Non-distal trisomy 19q</i> <i>Non-distal duplication 20q</i>	<i>Spongy degeneration of central nervous system Spontaneous perforation of the esophagus Boerhave syndrome Spontaneous rupture of the esophagus</i>
<i>Arginino succinase deficiency</i>			<i>Non-telomeric trisomy 20q</i>	<i>Spontaneous periodic hypothermia</i>
<i>ASA deficiency</i>	<i>DISH</i>			

<i>Argininosuccinicaciduria</i> <i>Inborn error of urea synthesis</i> <i>arginino succinic type</i>	Diffuse leiomyomatosis	<i>Kashani Strom Utley syndrome</i>	Non-distal duplication 3p	Spontaneous pneumothorax familial type
<i>Argininosuccinic aciduria</i>	Diffuse neonatal haemangiomas	Hypoplastic right heart microcephaly	<i>Non-distal trisomy 3p</i>	sporadic Aniridia
<i>ASL deficiency</i>	Diffuse neonatal hemangiomas	Hypoplastic right-sided heart complex	<i>Non-telomeric trisomy 3p</i>	Sporotrichosis
Argininosuccinase deficiency	Diffuse palmo-plantar keratoderma	<i>Baetz-Greenwalt syndrome</i>	Non-distal duplication 4p	Spotted fever
Argyria	<i>acrocyanosis</i>	Hypoplastic thumb mullerian aplasia	<i>Non-telomeric trisomy 4p</i>	Spranger Schinzel Myers syndrome
	Digestive duplication	Hypoplastic thumbs	<i>Non-distal trisomy 4p</i>	<i>Cerebroathrodigital syndrome</i>
	Digestive tract & renal small vessel hyalinosis idiopathic nonarteriosclerotic	hydranencephaly		
Argyrophilic grain disease	intracerebral calcifications	Hypoplastic tibiae post axial polydactyly	Non-distal duplication 5q	Sprengel deformity
	retinal ischemic syndrome			
	<i>idiopathic nonarteriosclerotic intracerebral calcifications</i>	Hypoplastic type amelogenesis imperfecta	<i>Non-telomeric trisomy 5q</i>	<i>Congenital upward displacement of the scapula</i>
<i>Braak's disease</i>	<i>retinal ischemic syndrome</i>	<i>Local hypoplastic type of amelogenesis imperfecta</i>	<i>Non-distal trisomy 5q</i>	<i>Sprengel's shoulder</i>
Arhinia choanal atresia	<i>Digestive tract & renal small vessel hyalinosis</i>	<i>Amelogenesis imperfecta local hypoplastic form</i>	Non-distal duplication 8p	<i>High scapula</i>
microphthalmia	<i>Rambaud Galian syndrome</i>	<i>hypoplastic type of amelogenesis imperfecta Local</i>	<i>Non-distal trisomy 8p</i>	<i>Maladie de Sprengel familiale</i>
Armfield syndrome	digital abnormalities	hypoplastic type IG Amelogenesis imperfecta	<i>Non-telomeric trisomy 8p</i>	Spring catarrh
Arnold Stickler Bourne syndrome	<i>Growth retardation</i>	<i>Enamel-renal syndrome</i>	Non-distal duplication 8q	SPTCL
	Digital anomalies with short palpebral fissures and atresia of esophagus	<i>Amelogenesis imperfecta and nephrocalcinosis</i>	<i>Non-telomeric trisomy 8q</i>	<i>Subcutaneous panniculitis-like T-cell lymphoma</i>
<i>Corneal crystals myopathy and neuropathy</i>		<i>AI1G</i>	<i>Non-distal trisomy 8q</i>	Squamous cell carcinoma of head and neck
Aromatic amino acid decarboxylase deficiency	<i>Brunner-Winter syndrome</i>	Hypoproconvertinemia	Non-distal duplication 9p	SCCHN
	<i>oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome</i>	Hypoprothrombinemia	<i>Non-distal trisomy 9p</i>	Squamous cell carcinoma of the head and neck
<i>DDC deficiency</i>	Digital arthropathy-brachydactyly	Hypoprothrombinemia acquired	<i>Non-telomeric trisomy 9p</i>	<i>squamous cell of head and neck Carcinoma</i>
<i>AADC deficiency</i>	Digitalis poisoning	<i>Acquired hypoprothrombinemia</i>	Non-distal duplication 9q	SRPS type 3
<i>Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency</i>	Digitorenocerebral syndrome		<i>Non-distal trisomy 9q</i>	<i>Polydactyly with neonatal chondrodystrophy type 3</i>
<i>Dopa decarboxylase deficiency</i>	Dihydroxyrimidine deficiency	Hyporeninemic hypoadosteronism	Non-distal duplication 9q	Verma-Naumoff syndrome
Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	Dihydroliipoamide dehydrogenase deficiency	Hyposmia nasal hypoplasia hypogonadism	Non-distal duplication Xp	type 3 SRPS
		Hypospadias familial	<i>Non-distal trisomy Xp</i>	<i>type 3 Polydactyly with neonatal chondrodystrophy</i>
ARPKD	Dihydroxyrimidinuria	Hypospadias mental retardation	Non-distal monosomy 12p	<i>Verma-Naumoff type Short rib-polydactyly syndrome</i>
<i>Polycystic kidney and hepatic disease 1</i>	<i>Dihydroxyrimidine dehydrogenase deficiency</i>	Goldblatt type	<i>Non-telomeric monosomy 12p</i>	SSM
	<i>DHPuria</i>	<i>Goldblatt wallis syndrome</i>	<i>Non-distal deletion 12p</i>	<i>Superficial spreading melanoma</i>
PKHD1	<i>Familial pyrimidinemia</i>	Hypotelorism cleft palate	Non-distal monosomy 17p	SSPE
PKD3 (formerly called)	<i>5 alpha Fluorouracil toxicity</i>	hypospadias	<i>Non-distal deletion 17p</i>	Measles
	<i>Hereditary thymine-uraciluria</i>	Hypothalamic dysfunction	<i>Non-telomeric monosomy 17p</i>	ssSSc
ARPCD	Dilantin Embryopathy	Hypothalamic hamartoblastoma syndrome	Non-distal monosomy 17q	<i>Sine scleroderma</i>
<i>autosomal recessive Polycystic kidney disease</i>	<i>Fetal hydantoin syndrome</i>	Hypothalamic hamartoma syndrome	<i>Non-telomeric monosomy 17q</i>	<i>Systemic sclerosis sine scleroderma</i>
	<i>FHS</i>	Hypothyroidism	<i>Non-telomeric monosomy 17q</i>	<i>Progressive systemic sclerosis sine scleroderma</i>
ARPCDK	<i>Phenytoin Embryopathy</i>	Hypothyroidism due to iodide transport defect	Non-distal monosomy 18p	St Louis encephalitis
<i>Polycystic kidney disease infantile type 1</i>	<i>Dilated cardiomyopathy with ataxia</i>	Hypothyroidism postaxial polydactyly mental retardation	<i>Non-distal deletion 18p</i>	St. Anthony's fire
<i>infantile type 1 Polycystic kidney disease</i>	<i>DCMA syndrome</i>	Hypotonia	Non-distal monosomy 18q	<i>Acute peripheral ischemia due to vasospasm</i>
Arrest of spermatogenesis	Dilated cardiomyopathy with conduction defect	<i>LOC4</i>	<i>Non-telomeric monosomy 18q</i>	<i>Ergotamine induced leg ischemia</i>
<i>Spermatogenesis arrest</i>	<i>Dilated cardiomyopathy 1A</i>	<i>LTC4</i>	Non-distal monosomy 18q	St. Helena familial genu valgum
Arrhythmogenic right ventricular dysplasia	<i>CDCC1</i>	<i>Leukotriene C4</i>	<i>Non-telomeric monosomy 18p</i>	<i>Genu valgum hereditary pubertal</i>
Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	<i>Idiopathic dilation cardiomyopathy</i>	Hypotonia and ichthyosis due to dolichol phosphate deficiency	Non-distal monosomy 19q	<i>hereditary pubertal Genu valgum</i>
	<i>Familial idiopathic cardiomyopathy</i>	hypotonic face	<i>Non-telomeric monosomy 19q</i>	<i>Severe 'knock-knees' and variable lesser malalignment at the elbows and wrists</i>
ARVD	<i>Dinno Shearer Weisskopf syndrome</i>	Hypotonic sclerotic muscular dystrophy	Non-distal deletion 19q	Stachybotrys chartarum
ARVC	<i>Diomedes bernardi placidi syndrome</i>	hypotrichosis and leukonychia totalis	Non-distal monosomy 1p	<i>Stachybotrys atra</i>
ARSB deficiency	<i>Dionisi-Vici Sabetta Gambarara syndrome</i>	Keratoderma	<i>Non-distal deletion 1p</i>	Stalker chitayat syndrome
	<i>Dionisi-Vici-Sabetta-Gambarara syndrome</i>	<i>Keratoderma hypotrichosis and leukonychia totalis</i>	<i>Non-telomeric monosomy 1p</i>	Stampe sorenson syndrome
<i>Arylsulfatase B deficiency</i>	<i>Corpus callosum</i>	Hypotrichosis Marie Unna type	Non-distal monosomy 2p	Staphylococcal food poisoning
<i>Maroteaux Lamy syndrome</i>	<i>Dipetalonemiasis</i>	<i>Marie Unna hereditary hypotrichosis</i>	<i>Non-distal monosomy 2p</i>	Staphylococcal necrotizing pneumonia
<i>Mucopolysaccharidosis type 6</i>	<i>Acanthocheilonemiasis</i>	<i>MUCH</i>	Non-distal deletion 2p	Staphylococcal scalded skin syndrome
	<i>Mansonella perstans</i>	<i>MUHH</i>	<i>Non-telomeric monosomy 2p</i>	<i>Mucocutaneous exfoliative disease</i>
<i>MPS 6</i>	<i>Dipetalonema infections</i>	<i>Marie Unna type Hypotrichosis</i>	Non-distal deletion 2q	SSSS
<i>N-acetylgalactosamine-4-sulfatase deficiency</i>	<i>Acanthocheilonema perstans infection</i>	<i>Marie Unna congenital hypotrichosis</i>	<i>Non-telomeric monosomy 2q</i>	Staphylococcal scarlet fever
	<i>Dionisi-Vici-Sabetta-Gambarara syndrome</i>	Hypotrichosis mental retardation	Non-distal monosomy 2q	Staphylococcal toxic shock syndrome
Arterial dissection	<i>Corpus callosum</i>	Lopes type		
Arterial dysplasia	<i>Dipetalonemiasis</i>	Hypotrichosis-mental retardation		
Arterial occlusive disease	<i>Acanthocheilonemiasis</i>	lopes type		
Bone fragility	<i>Mansonella perstans</i>	<i>Lopes marques de faria syndrome</i>		
Grange syndrome	<i>Dipetalonema infections</i>	Hypouricemia renal		
brachysyndactyly	<i>Acanthocheilonema perstans infection</i>	<i>Dalmatian hypouricemia</i>		
Grange occlusive arterial syndrome	Diphallia			
	Diphallus rachischisis			
Arterial tortuosity	imperforate anus			
arteriosclerotic Retinopathy	Diphosphoglycerate mutase deficiency of erythrocyte			
	Diphtheria			
<i>retina Arteriosclerosis</i>	Diprosopia			
<i>Arteriosclerosis retina</i>				
Arteriovenous aneurysm of mid-brain and retina facial nevi and mental changes				

Wyburn Mason's syndrome	DIS	Renal hypouricemia	Non-distal deletion 3q	Stargardt disease
Wyburn Mason syndrome facial nevi and mental changes	Deafness-infertility syndrome	Hypovitaminosis D	Non-telomeric monosomy 3q	Fundus flavimaculatus
Arteriovenous aneurysm of mid-brain and retina	disialosyl antibodies	Vitamin D deficiency disease	Non-distal monosomy 4p	STGD
arthritis colitis and hypogammaglobulinemia	Chronic sensory ataxic neuropathy with anti-dygalosyl IgM antibodies	Vitamin-D deficiency rickets	Non-telomeric monosomy 4p	STGD1
Leukoencephalopathy	Chronic ataxic neuropathy	Nutritional rickets	Non-distal deletion 4p	Stargardt disease 3
LACH				Macular dystrophy autosomal dominant chromosome 6-linked
Arthritis short stature deafness	IgM paraprotein	Rickets	Non-distal monosomy 4q	type 3 Macular dystrophy with flecks
Arthritis-related enthesitis	Dislocation of the hip dysmorphism	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase	Non-distal deletion 4q	
arthrochalasic type Ehlers-Danlos syndrome	Disomy Y	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase deficiency	Non-telomeric monosomy 4q	Macular dystrophy with flecks type 3
Arthrogryposis	Double y	Hystrix-like ichthyosis-deafness syndrome	Non-distal monosomy 6p	Steatocystoma multiplex
arthrogryposis and popliteal pterygium Spondylohypoplasia	Disorder in the hormonal synthesis with or without goiter	HID syndrome	Non-distal deletion 6p	Multiple sebaceous cysts
Arthrogryposis distal type I	Disorder of valine metabolism	HZO	Non-distal monosomy 9p	Steatocystoma multiplex natal teeth
Arthrogryposis distal type II	3-Hydroxyisobutyric aciduria	Herpes zoster ophthalmicus (HZO)	Non-telomeric monosomy 9p	Steele hair disease
Arthrogryposis due to muscular dystrophy	disordered steroidogenesis	Herpes zoster ophthalmicus	Non-distal deletion 9p	Copper transport disease
Arthrogryposis IUGR thoracic dystrophy	Antley-Bixler-like syndrome	IAHSP	Non-distal monosomy Xp	Menkes disease
Van Bervliet syndrome	Dissecting cellulitis of the scalp	infantile onset ascending Hereditary spastic paralysis	Non-distal deletion Xp	Menkea syndrome
Arthrogryposis like disorder	Disseminated infection with mycobacterium avium complex	IBD deficiency	Non-distal monosomy Xq	Menkes syndrome
Arthrogryposis multiplex congenita	disseminated superficial actinic 1 Porokeratosis	Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	Non-distal deletion Xq	Kinky hair disease
CNS calcification				
Arthrogryposis multiplex congenita distal	DSAP1	ACAD8 deficiency	Non-distal trisomy 2p	Steinert myotonic dystrophy
Arthrogryposis multiplex congenita distal type 2a	distal 3p monosomy	member 8 deficiency of Acyl-CoaA dehydrogenase family	Non-distal duplication 2p	Myotonic dystrophy 1
	Chromosome 3	Acyl-CoaA dehydrogenase family member 8 deficiency of	Non-telomeric trisomy 2p	Dystrophia myotonica 1
Distal arthrogryposis type 3	Monosomy 3p2			
Arthrogryposis distal type 3	Chromosome 3 deletion of distal 3p	IBGC2	Non-distal trisomy 2q	Steinert disease
distal type 2a Arthrogryposis multiplex congenita	Chromosome 3 distal 3p monosomy	idiopathic 2 Basal ganglia calcification	Non-distal duplication 2q	DyM
distal type 3 Arthrogryposis	monosomy 3p2 Chromosome 3	IBM	Non-telomeric trisomy 2q	Dystrophia myotonica
	deletion of distal 3p	Inflammatory myopathy	Non-distal trisomy 3q	Steinfeld syndrome
Gordon syndrome	Chromosome 3	Inclusion body myositis	Non-distal duplication 3q	Stem cell transplantation
cleft palate and clubfoot	Chromosome 3 distal deletion	IBSN	Non-telomeric trisomy 3q	Stenosis in synthetic grafts used in haemodialysis
Camptodactyly	Distal deletion 12q	Infantile bilateral striatal necrosis	Non-distal trisomy 4q	Stenotrophomonas maltophilia bacteremia
Camptodactyly cleft palate and clubfoot	Monosomy 12qter	Striatonigral degeneration infantile	Non-distal duplication 4q	Stenotrophomonas maltophilia
type 3 Distal arthrogryposis	Distal monosomy 12q	Striatal degeneration familial	Non-telomeric trisomy 4q	Sterility due to immotile flagella
Arthrogryposis multiplex congenita	Telomeric deletion 12q	SNDI	Non-distal trisomy Xq	Stern Lubinsky Durrie syndrome
lissencephaly	Distal deletion 13q34	ICD	Non-distal duplication Xq	Sternal cleft
Arthrogryposis multiplex congenita pulmonary hypoplasia	Subtelomeric deletion 13q34	ML 2	Nondystrophic myotonia	Congenital sternal cleft
Arthrogryposis multiplex congenita - whistling face	Monosomy 13q34	I cell disease	Non-dystrophic Myotonic Disorders	Sternal cyst vascular anomalies
Arthrogryposis multiplex congenita with epileptic seizures and migrational brain disorder	Distal deletion 22q	I-cell disease	Non-giant cell granulomatous temporal arteritis with eosinophilia	Sternal malformation vascular dysplasia associatio
Arthrogryposis epileptic seizures migrational brain disorder	Telomeric deletion 22q	Mucopolipidosis type 2	Non-Hodgkin malignant lymphoma	Sternal malformation vascular dysplasia association
Arthrogryposis ophthalmoplegia	Distal monosomy 22q	N-acetyl-glucosamine 1-phosphotransferase deficiency	NHL	Stern-Lubinsky-Durrie syndrome
retinopathy	Monosomy 22qter	Ichthyosiform erythroderma Brocq congenital nonbullous form	Non-infectious uveitis affecting the posterior segment of the eye nonkeratan-sulfate-excreting type	Steroid dehydrogenase deficiency
Arthrogryposis spinal muscular atrophy	Distal deletion 6p	NCIE	Morquio syndrome	dental anomalies
Arthrogryposis-like disorder	Telomeric deletion 6p	Nonbullous congenital ichthyosiform erythroderma 1	Morquio syndrome nonkeratan-sulfate-excreting type	Steroid dehydrogenase deficiency
Kuskokwim disease	Distal monosomy 6p	IECN1	Nonkeratan-sulfate-excreting Morquio syndrome	dental anomalies
Arthrogryposis-like hand anomaly	Distal deletion 7q36	NBCIE	Nonketotic hyperglycinemia	Lyngstadaas syndrome
Arthroophthalmopathy hereditary progressive	Distal monosomy 7q36	Brocq congenital nonbullous form	Glycine encephalopathy	Severe dental aberrations in familial steroid dehydrogenase deficiency
type 1 Stickler syndrome	Telomeric deletion 7q36	Ichthyosiform erythroderma nonbullous congenital Ichthyosiform erythroderma	Hyperglycinemia nonketotic	Sterol C5-desaturase deficiency
hereditary progressive	Monosomy 7qter	Ichthyosiform erythroderma nonbullous congenital Ichthyosiform erythroderma	Non-Langerhans cell histiocytosis	Sterol-delta8-isomerase deficiency
Arthroophthalmopathy	Distal deletion 8p	Darier's disease	Non-Langerhans-Cell Histiocytosis	Chondrodysplasia punctata lethal neonatal
membranous vitreous type Stickler syndrome	Distal monosomy 8p	Darier White Disease	Non-lissencephalic cortical dysplasia	Stevens-Johnson syndrome
Stickler syndrome vitreous type 1	Monosomy 8pter	Ichthyosis acquisita	Nonneurologic neurologic bladder	Toxic epidermal necrolysis
vitreous type 1 Stickler syndrome	Telomeric deletion 8p	Fish scale disease acquired	Hinman syndrome	STGD4
Stickler syndrome membranous vitreous type	Distal duplication 11p15	Acquired ichthyosis	nonprogressive with mental retardation Cerebellar disorder	Stargardt disease 4
Arts syndrome	Telomeric duplication 11p15	acquired Fish scale disease	Cerebellar hypoplasia VLDLR associated	Stickler syndrome
X-linked fatal ataxia with deafness and loss of vision	Distal trisomy 11p15	Ichthyosis and male hypogonadism	VLDLRCH	Arthroophthalmopathy hereditary progressive
Asbestos intoxication	Distal duplication 16p	bilateral cryptorchidism	DES	Stickler syndrome nonocular type
Ascending aorta	Distal trisomy 16p	hypogonitalism and mental		type 3 Stickler syndrome
ASD				
Citrullinemia				
Aseptic abscesses syndrome				
Corticosteroid-sensitive aseptic abscesses				

Aseptic systemic abscesses	Telomeric duplication 16p	retardation Ichthyosis Ichthyosis bilateral cryptorchidism hypogenitalism and mental retardation	Cerebellar disorder nonprogressive with mental retardation VLDLR associated Cerebellar hypoplasia	STL3
Disseminated aseptic abscesses	Trisomy 16pter	Ichthyosis congenita IV		stiff joints
Aseptic necrosis of patella	Distal duplication 16q	Ichthyosis prematurity syndrome	Dysequilibrium syndrome Nonpuerperal Galactorrhea- Amenorrhea	microspherophakia
Sindig-Larsen-Johansson disease	Telomeric duplication 16q	Ichthyosis congenita type 4 Ichthyosis deafness mental retardation skeletal anomaly	Ahumada-Del Castillo syndrome Argonz-Ahumada-Del Castillo syndrome	ectopia
Osteochondrosis of patella	Distal trisomy 16q	Ichthyosis exfoliativa		Stiff skin syndrome
Aseptic necrosis of the capital femoral epiphysis	Trisomy 16qter	Ichthyosis follicularis	Argonz-Del Castillo Syndrome Amenorrhea-Galactorrhea-FSH Decrease Syndrome	Stiff-man syndrome
Osteochondritis of the capital femoral epiphysis	Distal duplication 17p	photophobia	Galactorrhea-Amenorrhea without Pregnancy	Stiff person syndrome
Osteochondrosis of the capital femoral epiphysis	Telomeric duplication 17p	Ichthyosis hepatosplenomegaly and cerebellar degeneration	Non-seminomatous germ-cell tumors	Morsch-Woltman syndrome
Aseptic necrosis of the lunate bone	Distal trisomy 17p	Dykes Markes Harper syndrome hepatosplenomegaly and cerebellar degeneration Ichthyosis	Nonseminomatous germ cell tumor Nonspecific inflammation of the cavernous sinus or superior orbital fissure	SMS
Osteochondritis of the lunate bone	Trisomy 17pter	Ichthyosis hepatosplenomegaly cerebellar degeneration	Ophthalmoplegia painful THS	Still's disease
Osteochondrosis of the lunate bone	Distal duplication 17q	Ichthyosis hystrix		Stimmler syndrome
Lunatomalacia	Distal trisomy 17q	Ichthyosis lamellar 3		STL 2
Aseptic osteitis	Trisomy 17qter	type 3 Lamellar ichthyosis	painful Ophthalmoplegia	type 2 Stickler syndrome Stickler syndrome beaded vitreous type beaded vitreous type Stickler syndrome
ASH	Telomeric duplication 17q	Ichthyosis congenita 3	Tolosa Hunt syndrome Nonsyndromic hereditary deafness DFNA17	vitreous type 2 Stickler syndrome
Asymmetric septal hypertrophy	Distal duplication 19q	Ichthyosis linearis circumflexa	Late-onset progressive hereditary hearing impairment due to cochleosaccular degeneration autosomal dominant nonsyndromic sensorineural 17 Deafness DFNA17	Stickler syndrome vitreous type 2
ASMD	Trisomy 19qter	Ichthyosis male hypogonadism Ichthyosis mental retardation and asymptomatic spasticity	Nonsyndromic hereditary sensorineural hearing loss	Stoll alembik finck syndrome Stoll geraudel chauvin syndrome
Anterior segment ocular dysgenesis	Telomeric duplication 19q	Koone Rizzo Elias syndrome mental retardation and asymptomatic spasticity Ichthyosis Ichthyosis mental retardation Devriendt type	Nonsyndromic microcephaly Microcephaly nonsyndromal	Stoll Levy Francfort syndrome Facioauricular radial dysplasia Stomach Lymphoma Non-Hodgkins type
Anterior segment mesenchymal dysgenesis	Distal trisomy 19q	Ichthyosis vulgaris	Nonsyndromal microcephaly	Non-Hodgkins gastric Lymphoma Non-Hodgkins type Stomach Lymphoma gastric non Hodgkins type Lymphoma
ASP	Distal duplication 1p36	Ichthyosis simplex	Non-telomeric monosomy 12q	Stomach neoplasms Stomatodinia Stomatodinia
Absence of septum pellucidum	Trisomy 1pter	Ichthyosis cheek-eyebrow syndrome Sidransky-Feinstein-Goodman syndrome	Non-distal deletion 12q	BMS
Aspartylglucosaminidase deficiency	Distal trisomy 1p36	ICS	Non-telomeric monosomy 12q	Burning mouth syndrome Stormorken sjaastad langset syndrome
Aspartylglucosaminuria AGA deficiency	Telomeric duplication 1p36 Distal duplication 20q	Immotile cilia syndrome Polynesian bronchiectasis Ciliary dyskinesia primary	Non-telomeric monosomy 13q Non-distal deletion 13q	
Glycosylasparaginase deficiency Aspartylglucosamidase (AGA) deficiency	Trisomy 20qter Distal trisomy 20q	Primary ciliary dyskinesia Idiopathic acute eosinophilic pneumonia	Non-telomeric monosomy 14q Non-distal monosomy 14q	
ASPD	Telomeric duplication 20q	Idiopathic adolescent scoliosis	Non-telomeric monosomy 14q	
Antisocial personality disorder	Distal duplication 21q	Idiopathic adult neutropenia Idiopathic atypical mycobacterial infection	Non-telomeric monosomy 14q	Stratton garcia young syndrome Stratton Parker syndrome Streptococcal Group B invasive disease
ANPD	Trisomy 21qter	Idiopathic bile acid malabsorption Malabsorption due to bile acid synthesis defects	Non-telomeric monosomy 5p Non-distal deletion 5p	Stress-induced polymorphic ventricular tachycardia Catecholamine-induced polymorphic ventricular tachycardia Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia Familial polymorphic ventricular tachycardia
asped	Telomeric duplication 21q	IBAM	Non-distal deletion 7p	FPVT Polymorphic catecholergic ventricular tachycardia
Asperger syndrome	Distal trisomy 21q	Idiopathic calciphylaxis	Non-telomeric monosomy 8p	
Aspergillosis	Distal duplication 2q	Calciphylaxis Idiopathic CD4 positive T- lymphocytopenia	Non-distal monosomy 8p	Striate palmoplantar keratoderma 1 Keratoderma palmoplantar striate form 1 palmoplantar striate form 1 Keratoderma
aspergilloma	Distal trisomy 2q	T-Lymphocytopenia	Non-telomeric trisomy 10p	
Aspergillus niger infection pulmonary pulmonary Aspergillus niger infection	Telomeric duplication 2q Trisomy 2qter	Idiopathic diffuse interstitial fibrosis Idiopathic dilatation of the pulmonary artery	Non-distal trisomy 10p	Keratosis palmoplantar striata 1 SPPK1
Aspergillus niger infection	Distal duplication 3p	Idiopathic double athetosis	Non-telomeric trisomy 10q	PPK1
Asphyxia neonatorum	Trisomy 3pter	Idiopathic dystonia DYT1	Non-distal trisomy 10q	
Hypoxia neonatorum Asphyxiating thoracic dystrophy of the newborn	Telomeric duplication 3p Distal trisomy 3p	Idiopathic torsion dystonia Primary dystonia	Non-distal duplication 10q Non-telomeric trisomy 11p	Strongyloides stercoralis infection Strongyloidiasis
JS	Distal duplication 4q	Predominantly generalized dystonia Oppenheim's dystonia	Non-distal duplication 11p Non-distal trisomy 11p	Nematode (roundworm) Strongyloides stercoralis infection Nematode (roundworm) infection
ASPWSCR duplication	Trisomy 4qter	Dystonia musculorum deformans	Non-telomeric trisomy 11q	Strumpell disease autosomal dominant 1 Familial spastic paraplegia autosomal dominant Spastic
Non-distal duplication 15q	Telomeric duplication 4q	Idiopathic edema	Non-distal duplication 11q	
Non-distal trisomy 15q	Distal trisomy 4q	Idiopathic eosinophilic chronic	Non-distal trisomy 11q	
Non-telomeric trisomy 15q	Distal duplication 7q			
Asrar Facharz Haque syndrome	Distal trisomy 7q			
ASSA	Trisomy 7qter			
Pseudoaminopterin syndrome Aminopterin syndrome sine aminopterin	Telomeric duplication 7q			
Association of cutaneous vascular malformations and different pigmentary disorders	Distal duplication 9q			
Phacomatosis pigmentovascularis Association of skeletal defects resembling achondrogenesis with generalized bone sclerosis	Distal trisomy 9q Trisomy 9qter			
Pyknoachondrogenesis	Telomeric duplication 9q			
Asteria	Distal duplication Xq Telomeric duplication Xq			
Asthenia	trisomy Xq28			
Astley-Kendall dysplasia	Distal monosomy 10p			

<i>De la Chapelle dysplasia</i>	<i>Deletion Xp22 ter</i>	<i>Glomerulonephritis IGA</i>	Noonan neurofibromatosis syndrome	Succinic acidemia Succinic acidemia lactic acidosis congenital
<i>Neonatal osseous dysplasia I</i>	Distal myopathy Distal myopathy with posterior leg and anterior upper limb involvement	<i>Berger disease</i>	<i>nfns</i>	
Atelosteogenesis III	Distal myopathy with vocal cord weakness	<i>IGA type Nephritis</i>	<i>Neurofibromatosis-Noonan syndrome</i> <i>Neurofibromatosis with Noonan phenotype</i>	Succinyl-CoA acetoacetate transferase deficiency Succinyl-CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency <i>Ketoacidosis due to SCOT deficiency</i>
Athabaskan brainstem dysgenesis	distal phalangeal hypoplasia	IGF-1 <i>Growth delay due to insulin-like growth factor I resistance</i>	<i>NF-NS</i>	
<i>Navajo brainstem syndrome</i> Athabaskan brainstem dysgenesis syndrome	Distal primary acidosis	IGM	Noonan syndrome	<i>SCOT deficiency</i>
Athetosis	Distal tetrasomy 15q	<i>Granulomatous mastitis</i>	<i>Female pseudo-Turner syndrome</i>	Sucrose intolerance
Atlantoaxial joint fusion	Distal trisomy 10p	<i>Idiopathic granulomatous mastitis</i>	<i>Male Turner syndrome</i> <i>Turner phenotype with normal karyotype</i>	<i>Sucrase-isomaltose malabsorption</i>
ATP synthetase deficiency	<i>Trisomy 10pter</i>	IHCC	<i>NS1</i>	<i>Sucrase-isomaltase deficiency</i> <i>Disaccharide intolerance</i>
Atresia of urethra	<i>Telomeric duplication 10p</i>	<i>Intrahepatic cholangiocarcinoma</i>	normal hair and normal hands Metaphyseal chondrodysplasia with cone-shaped epiphyses <i>Cupped metaphyses and cone-shaped epiphyses without alopecia or brachydactyly</i> Norman-Roberts type Lissencephaly syndrome <i>Lissencephaly syndrome Norman-Roberts type</i> <i>Norman Roberts lissencephaly syndrome</i>	Sucrose isomaltose enzyme deficiency <i>Congenital sucrose isomaltose malabsorption</i>
Atrial cardiomyopathy with heart block	<i>Distal duplication 10p</i>	<i>Curth-Macklin type ichthyosis hystrix</i>		
Atrial fibrillation	Distal trisomy 10q	<i>Curth Macklin type Ichthyosis hystrix</i>		
Atrial myxoma	<i>Trisomy 10qter</i>	IHES <i>Idiopathic hypereosinophilic syndrome</i>		Sudanophilic leukodystrophy <i>Pelizaeus-Merzbacher brain sclerosis</i>
<i>myxoid neurofibromata</i>	<i>Telomeric duplication 10q</i>			<i>Brain sclerosis</i>
Atrial septal defect <i>Septum auriculare</i> <i>Interauricular communication</i>	Distal trisomy 11q <i>Distal duplication 11q</i> <i>Trisomy 11qter</i>	IHG <i>Iris hypoplasia and glaucoma</i> IHOA <i>Idiopathic hypertrophic osteoarthropathy</i>	Normokalemic periodic paralysis North carolina macular dystrophy	Sudden Arrhythmia Death Syndrome Sudden infant death syndrome
Atrial septal defect 2 Atrial septal defect atrioventricular conduction	<i>Telomeric duplication 11q</i>		<i>NCMD</i> <i>central Retinal pigment epithelial dystrophy</i> <i>Retinal pigment epithelial dystrophy central</i> <i>retinal 1 North Carolina type</i> <i>Macular dystrophy</i>	<i>SIDS</i>
atrial septal defects	Distal trisomy 14q	<i>Pachydermoperiostosis</i> <i>Primary hypertrophic osteoarthropathy</i>		Sudden onset scleroderma
<i>facial changes</i> Atrial tachyarrhythmia with short pr interval	<i>Telomeric duplication 14q</i>	<i>PDP</i>		<i>SScl</i> <i>SSC</i>
atrachia	Distal trisomy 1q	IIAC <i>Idiopathic infantile arterial calcification</i> <i>Generalized arterial calcification in infancy</i>	<i>progressive Foveal dystrophy</i>	<i>Systemic sclerosis</i>
<i>mental and growth delay</i>	<i>Distal duplication 1q</i>		<i>caped</i> <i>Central areolar pigment epithelial dystrophy</i> <i>Foveal dystrophy progressive</i>	<i>Systemic scleroderma</i>
Atrichia with papular lesions <i>Atrichie papulaire</i>	<i>Trisomy 1qter</i> <i>Telomeric duplication 1q</i>	<i>Arterial calcification of infancy</i> <i>Occlusive infantile arteriopathy</i> Iida Kannari syndrome	<i>Nose agenesis</i> <i>Arrhinia</i> <i>Congenital absence of the nose</i> Notalgia paresthetica	<i>1SSc</i> <i>dSSc</i> <i>diffuse Scleroderma</i> Sujansky-Leonard syndrome <i>VACTERL with hydrocephalus</i> Sulfaitidosis juvenile
Atrioventricular block AVB	Distal trisomy 2p <i>Trisomy 2pter</i> <i>Telomeric duplication 2p</i>	IIH <i>Intracranial hypertension</i> <i>Idiopathic intracranial hypertension with papilledema</i> <i>Intracranial hypertension idiopathic</i>		
atrioventricular canal	<i>Distal duplication 2p</i>			
Atrioventricular septal defect AVC	distal type 2 Arthrogryposis multiplex congenita <i>type 2 Distal arthrogryposis</i> <i>Congenital contractures with major involvement of the hands and feet</i>		<i>NPHL2</i> <i>Dent disease 1</i>	Sulfocysteinuria <i>Sulfite oxidase deficiency</i>
Atrophia aerata		<i>Pseudotumor cerebri</i>		Summerskill-Walsh-Tygstrup syndrome
<i>Sveinsson's chorioretinal atrophy</i> <i>Helicoid peripapillary chorioretinal degeneration</i>	<i>Distal arthrogryposis type 2</i> distal type 3 Renal tubular acidosis	<i>BICH</i>	<i>Nephrolithiasis hypercalciuria x-linked</i> <i>hypercalciuria x-linked</i> <i>Nephrolithiasis</i>	<i>bric</i> <i>Benign recurrent intrahepatic cholestasis</i>
Atrophia bulborum hereditaria	<i>bicarbonate-wasting type RTA</i>	<i>Benign intracranial hypertension</i> <i>BIH</i>	<i>Nephrolithiasis 2</i> <i>NS3.1</i>	Summitt's acrocephalosyndactyly <i>Recessive acrocephalosyndactyly with normal intelligence</i> <i>Summitt syndrome</i> sun sensitivity <i>Trichothiodystrophy type F</i>
<i>Norrie syndrome</i> <i>Norrie-Warburg syndrome</i> <i>Norrie disease</i> <i>Episkopi blindness</i>	<i>RTA bicarbonate-wasting type</i> <i>dislocation type RTA</i> <i>RTA dislocation type</i> <i>Bicarbonate-wasting RTA</i> distal type 4 Renal tubular acidosis	<i>idiopathic Intracranial hypertension</i> Illum syndrome Ilyina Amoashy Grygory syndrome IMAGe syndrome	<i>NS3</i> <i>NS3-105</i> <i>Noonan syndrome 3</i> <i>NSLCLC</i>	
Atrophie blanche		<i>adrenal hypoplasia congenita</i>	<i>Non-small cell lung cancer</i>	SUNCT headache <i>Short-lasting Unilateral Neuralgiform headache attacks with Conjunctival injection and Tearing</i> <i>Unilateral Neuralgiform headache attacks with Conjunctival injection and Tearing</i> <i>Short-lasting Superficial annular corneal dystrophy</i> ichthyosis nigrans microcephaly and mild mental subnormality <i>ichthyosis nigrans microcephaly and mild mental subnormality Superficial annular corneal dystrophy</i>
<i>Muscular dystrophy white matter spongiosis</i>	distal type 6 Arthrogryposis	IMCNS	<i>NSLC</i>	Superficial siderosis of the central nervous system
Atrophoderma of Pierini and Pasini	<i>Familial hand abnormality and sensori-neural deafness</i>	<i>Minimal change nephrotic syndrome</i>	<i>NSCLC</i>	
<i>Idiopathic atrophoderma of Pasini and Pierini</i>	<i>Arthrogryposis distal type 6</i>	<i>Idiopathic minimal change nephrotic syndrome</i>	<i>NSCLCA</i>	
<i>Congenital atrophoderma of Pasini and Pierini</i>	<i>DA6</i> <i>Arthrogryposis-like hand anomaly and sensorineural deafness</i>	<i>MCNS</i>	<i>NYS2</i>	
Atrophoderma vermiculata	distal with hypopituitarism mental retardation and facial anomalies Arthrogryposis distal with microdontia dental pulp stones and narrowed zygomatic arch Symphalangism	<i>Minimal change glomerulopathy</i>	<i>Nystagmus congenital motor 2</i>	
<i>Folliculitis ulerythematosia reticulate</i>	distal with microdontia dental pulp stones and narrowed zygomatic arch	<i>Minimal Change Disease</i>	<i>congenital autosomal dominant</i> <i>Nystagmus 2</i>	Superior caval vein
ATRUS syndrome	Symphalangism	Iminoglycinuria Immune defect due to absence of thymus	<i>motor 2 Nystagmus congenital</i>	Superior mesenteric artery syndrome <i>Vascular compression of the duodenum</i>
ATS-MR	distal X-linked Arthrogryposis multiplex congenita		<i>Nystagmus</i> <i>Nystagmus macrostoma low set ears and brachydactyly</i> <i>macrostoma low set ears and brachydactyly Nystagmus</i> <i>Maumenee syndrome</i>	<i>Wilkie syndrome</i>
<i>AMME syndrome</i>	<i>distal X-linked AMC</i>	<i>T-lymphocyte deficiency</i>		Supernumerary nipples <i>Accessory nipples</i>
<i>midface hypoplasia</i> <i>AMME complex</i>	<i>AMC distal X-linked</i> <i>distichiasis</i>	<i>Nezelof syndrome</i> <i>Thymic aplasia</i>		

atypical childhood Hemolytic uremic syndrome	Distichiasis heart congenital anomalies Distinctive facial appearance overgrowth in childhood and learning disabilities or delayed development	immune disorder	<i>Cleft lower lip cleft lateral canthi chorioretinal degeneration</i>	Suprabulbar paresis congenital
<i>Atypical childhood HUS</i>		<i>absent thumb Semmerkrot-Haraldsson-Weenaes syndrome</i>	Nystagmus-associated episodic ataxia	<i>Worster Drought syndrome</i>
atypical HUS	<i>Sotos syndrome overgrowth in childhood and learning disabilities or delayed development Distinctive facial appearance</i>		<i>familial paroxysmal Ataxia</i>	<i>Congenital suprabulbar paresis</i>
<i>HUS atypical</i>		Immune thrombocytopenia	<i>EA 2</i>	Supraglottic laryngeal cancer
<i>atypical Hemolytic uremic syndrome</i>	Distomatosis	Immune-mediated protracted diarrhoea of infancy	<i>Acetazolamide-responsive episodic ataxia syndrome</i>	<i>Supraglottic laryngeal carcinoma Cancers of the supraglottic larynx region</i>
<i>Hemolytic uremic syndrome atypical HUS without a prodrome of enterocolitis and diarrhea</i>	Dk phocomelia syndrome	Immuno osseous dysplasia schimke type	<i>Episodic ataxia with nystagmus Cerebellar ataxia paroxysmal Acetazolamide-responsive</i>	Supravalvar aortic stenosis
<i>Atypical methylmalonic aciduria with progressive encephalopathy microcephaly and cataract Methylmalonic aciduria microcephaly cataract</i>	DKC	<i>Schimke syndrome</i>	<i>paroxysmal Acetazolamide-responsive Cerebellar ataxia</i>	susceptibility to 4 Restless legs syndrome
<i>Atypical methylmalonic aciduria with progressive encephalopathy</i>	<i>Dyskeratosis congenita</i>	Immunodeficiency 2	<i>Ataxia familial paroxysmal</i>	<i>RLS 4</i>
Atypical mole	DL-ATS	<i>Aldrich syndrome</i>	<i>Cerebellopathy hereditary paroxysmal hereditary paroxysmal Cerebellopathy</i>	susceptibility to 6 Restless legs syndrome
<i>Clark nevus</i>	<i>ATS-DL Alport syndrome with diffuse leiomyomatosis</i>	<i>IMD 2 Eczema-thrombocytopenia-immunodeficiency syndrome</i>	<i>Episodic ataxia type 2</i>	<i>RLS6</i>
<i>Dysplastic nevus</i>	<i>Diffuse leiomyomatosis in Alport syndrome</i>	<i>Wiskott Aldrich syndrome</i>	O.I.	<i>PLMS</i>
atypical Neurofibromatosis	DLBL	Immunodeficiency due to absence of thymus		<i>Periodic limb movements in sleep</i>
<i>Neurofibromatosis variant form(s) of</i>	<i>Diffuse large B cell lymphoma</i>	Immunodeficiency due to interleukin-1 receptor-associated kinase-4 deficiency	<i>OIG4</i>	Susceptibility to chronic infection by Epstein-Barr virus susceptibility to infection by Mycobacterium tuberculosis
<i>Neurofibromatosis atypical</i>	D-minus hemolytic uremic syndrome (D-HUS)	<i>IRAK4 deficiency</i>	<i>Brittle bone disease</i>	SVC syndrome
<i>type 4 of Riccardi Neurofibromatosis</i>	dmsmfh	Immunodeficiency due to selective anti-polysaccharide antibody deficiency	<i>Osteogenesis imperfecta</i>	SVCS
<i>variant form(s) of Neurofibromatosis</i>	<i>Bone dysplasia with medullary fibrosarcoma</i>	Microcephaly with normal intelligence	OAFNS	SVCO
<i>Atypical osteomalacia involving the axial skeleton</i>	<i>DMS-MFH</i>	Immunodeficiency syndrome variable	<i>Oculoauriculofrontonasal syndrome</i>	<i>Superior vena cava syndrome</i>
<i>Axial osteomalacia</i>	<i>BDMF</i>	<i>Centromeric instability immunodeficiency syndrome</i>	<i>Oculoauriculofrontonasal dysplasia</i>	<i>SVC obstruction</i>
Atypical PSP	<i>Diaphyseal medullary stenosis with malignant fibrous histiocytoma</i>	<i>ICF syndrome</i>	OAV	
<i>Progressive supranuclear palsy atypical</i>	<i>Bone dysplasia with malignant fibrous histiocytoma</i>	<i>variable Immunodeficiency syndrome</i>	<i>Oculoauriculovertebral</i>	<i>Superior vena cava obstruction swelling warmth and stiffness of joints</i>
Auditory dys-synchrony	DNEPPK	<i>immunodeficiency syndrome</i>	OAV dysplasia	Recurrent episodes of pain
<i>Progressive auditory neuropathy (subtype)</i>	<i>Diffuse nonepidermolytic palmoplantar keratoderma</i>	<i>Centromeric instability</i>	HFM	<i>Palindromic rheumatism syndrome</i>
<i>Auditory neuropathy</i>	<i>Thost-Unna palmoplantar keratoderma</i>	<i>Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syndrome</i>	<i>FAV sequence</i>	<i>Recurrent episodes of pain swelling warmth and stiffness of joints</i>
<i>Familial auditory neuropathy (subtype)</i>	<i>PPK diffusa circumscripta</i>	Immunodeficiency with increased IgM	<i>Goldenhar syndrome</i>	<i>Palindromic rheumatism</i>
<i>Auditory perceptual impairment</i>	<i>Thost-Unna disease</i>	<i>IMD3</i>	<i>Oculoauriculovertebral spectrum</i>	Swimmer's itch
<i>Auditory perceptual disorder</i>	<i>Diffuse NEPPK</i>	<i>Dysgammaglobulinemia type 1</i>	<i>Facioauriculovertebral sequence</i>	Swyer James & McLeod Syndrome
Audry/Es syndrome 1	Dobrow syndrome	<i>Hyper IgM syndrome</i>	OAVS	Swyer syndrome
<i>Touraine-Solente-GoIT syndrome</i>	Dohle leukocyte inclusions with giant platelets	Immunodeficiency with natural-killer cell deficiency	<i>Goldenhar disease</i>	Sybert Smith syndrome
<i>Roy-Jutras syndrome</i>	<i>Macrothrombocytopenia with leukocyte inclusions</i>	Immunodeficiency with short limb dwarfism	<i>Hemifacial microsomia</i>	Sydenham chorea
<i>Friedreich-Erb-Arnold syndrome</i>	<i>May-Hegglin anomaly</i>	Immunologic deficiency pancytopenia and cutaneous malignancies	<i>Oculoauriculovertebral dysplasia</i>	<i>St. Vitus dance</i>
<i>Uehlinger's syndrome</i>	Dolichocephaly	<i>Fanconi like syndrome</i>	Obesity due to congenital leptin deficiency	<i>Sydenham's chorea</i>
<i>Nasopharyngeal teratoma dandy walker diaphragmatic hernia</i>	DOLV	<i>pancytopenia and cutaneous malignancies</i>	Obesity due to pro-opiomelanocortin deficiency	Symbrachydactyly of the hand and foot
Aughton syndrome	<i>Double outlet left ventricle</i>	<i>Immunologic deficiency</i>	<i>POMC deficiency</i>	<i>Frints De Smet Fabry Fryns syndrome</i>
<i>Dextrocardia with unusual facies and microphthalmia</i>	Dominant cleft palate	Immunodeficiency with increased IgM	Obliterative portal venopathy	<i>Symmetrical dyschromatosis of the extremities</i>
Auralcephalosyndactyly	Dominant congenital deafness and progressive optic nerve atrophy	<i>IMD3</i>	Obstructive asymmetric septal hypertrophy	<i>Familial reticulate acropigmentation of Dohi</i>
Auricle defects	<i>Deafness optic atrophy syndrome</i>	Immunotactoid or fibrillary glomerulonephritis	<i>Ventricular hypertrophy hereditary</i>	<i>Reticulate acropigmentation of Dohi</i>
Auriculocondylar syndrome	<i>Konigsmark Knox Hussels syndrome</i>	Immunotactoid or fibrillary glomerulopathy	<i>Idiopathic hypertrophic subaortic stenosis</i>	<i>Dyschromatosis symmetrica hereditaria</i>
<i>Ears prominent and constricted</i>	dominant form	Impairment of oral perception	<i>Hypertrophic subaortic stenosis idiopathic</i>	<i>Dyschromatosis symmetrica hereditaria 1</i>
<i>Question mark ear</i>	Pseudoxanthoma elasticum	<i>Disturbance of oral sensitivity</i>	<i>Cardiomyopathy familial hypertrophic</i>	<i>DSH</i>
Auriculoocular anomalies	dominant form Von Willebrand disease	Imperforate anus	<i>FHCM</i>	<i>DSH1</i>
<i>cleft lip</i>	Dominant ichthyosis vulgaris	Imperforate oropharynx costo vertebral anomalies	<i>familial hypertrophic Cardiomyopathy</i>	Symmetrical thalamic calcifications
Auriculoosteodysplasia	dominant intermediate 3	Impossible syndrome	<i>hereditary Ventricular hypertrophy</i>	Symmetrical thalamic degeneration in infants
Aurocephalosyndactyly	<i>CMT DI3</i>	Impuberism and anovulation due to resistance to LH	<i>FHC</i>	<i>Symmetric infantile thalamic degeneration</i>
	Dominant preaxial brachydactyly with hallux varus and thumb abduction	<i>Resistance to LH (lutinizing hormone)</i>	<i>IHSS</i>	Sympathetic ophthalmia

<i>Kurczynski Caspersen syndrome</i> Ausems Wittebol-Post Hennekam syndrome	<i>Brachydactyly preaxial with hallux varus and thumb abduction</i> dominant pure Cerebellar ataxia	impulsive Petit mal <i>EJM</i>	OCM1 <i>Ocular melanoma</i>	Symphalangism Symphalangism brachydactyly Symphalangism brachydactyly craniosynostosis
<i>Cleft lip with progressive retinopathy</i>	dominant type Cutis laxa dominant type Emery-Dreifuss muscular dystrophy dominant type Epidermolysis bullosa dystrophica dominant type Larsen syndrome	<i>Juvenile myoclonic epilepsy</i> <i>Janz syndrome</i> <i>juvenile 1 Myoclonic epilepsy</i> <i>Myoclonic epilepsy juvenile 1</i>	OCRS <i>Oculocerebrorenal syndrome</i> octd <i>MASS syndrome</i> <i>MASS phenotype</i>	Symphalangism distal Symphalangism familial proximal Symphalangism short stature accessory testis Symphalangism with multiple anomalies of hands and feet
Austin type Sulfatidosis juvenile <i>mucosulfatidosis</i> <i>MSD</i> <i>Multiple sulfatase deficiency</i>	<i>LRS1</i> Dominantly inherited blepharoptosis high myopia and ectopia lentis <i>Blepharoptosis myopia ectopia lentis</i> <i>high myopia and ectopia lentis</i> Dominantly inherited <i>blepharoptosis</i>	<i>Petit mal impulsive</i> <i>JME</i> in the molars Large pulp chambers <i>Taurodontism</i> <i>Bull teeth</i>	<i>Overlap connective tissue disease</i> ocular abnormalities <i>Auricular abnormalities</i> Ocular Albinism type 1 <i>Nettleship-Falls type ocular albinism</i> OA1 Ocular albinism X-linked Ocular anterior segment mesenchymal dysgenesis	Syncamptodactyly scoliosis Syncopal paroxysmal tachycardia Syncopal tachyarrhythmia Syndactyly Syndactyly ambiguous genitalia Sclerocornea syndactyly and short stature Blepharophimosis with ptosis Syndactyly cataract mental retardation Syndactyly ectodermal dysplasia cleft lip palate hand foot Syndactyly- ectodermal dysplasia - cleft lip-palate Syndactyly of the ring and little finger
Juvenile sulfatidosis <i>Sulfatidosis juvenile Austin type</i> Autism Autoerythrocyte sensitization purpura <i>Psychogenic purpura</i> <i>Autoerythrocyte sensitization</i> Autoimmune chronic hepatitis <i>AI-CH</i> <i>Autoimmune hepatitis</i> Autoimmune enteropathy	<i>hereditary Keratitis</i> Dominantly inherited ptosis strabismus and ectopic pupils <i>strabismus and ectopic pupils</i> Dominantly inherited ptosis <i>McPherson Robertson</i> <i>Cammarano syndrome</i> Donath-Landsteiner hemolytic anemia <i>Dressler syndrome</i>	<i>inborn errors Amino acid metabolism</i> <i>Amino acid metabolism inborn errors</i> Inborn branched chain aminoaciduria Inborn renal aminoaciduria Inborn urea cycle disorder Incessant infant ventricular tachycardia Incisors fused Inclusion body myopathy associated with Paget disease of bone and frontotemporal dementia Inclusion body myopathy quadriceps sparing <i>2 autosomal recessive Inclusion</i> <i>body myopathy</i> <i>Inclusion body myopathy autosomal</i> <i>recessive</i> <i>IBM 2</i> Inclusion conjunctivitis Incomplete achromatopsia X-linked <i>incomplete X-linked achromatopsia</i> XLIA <i>X-linked Incomplete achromatopsia</i> <i>X-linked Achromatopsia incomplete</i>	Ocular coloboma-imperforate anus Ocular convergence spasm ocular hyeterism blepharophimosis and hand anomalies Pseudopapilledema <i>Pseudopapilledema ocular</i> <i>hyeterism blepharophimosis and</i> <i>hand anomalies</i> <i>Pseudopapilledema</i> <i>blepharophimosis hand anomalies</i> Ocular MD <i>Ocular Muscular Dystrophy</i> Ocular motility disorders <i>Motor neuro-ophthalmic disorders</i>	Syndactyly of the ring and little finger Syndactyly Syndactyly ambiguous genitalia Sclerocornea syndactyly and short stature Blepharophimosis with ptosis Syndactyly cataract mental retardation Syndactyly ectodermal dysplasia cleft lip palate hand foot Syndactyly- ectodermal dysplasia - cleft lip-palate Syndactyly of the ring and little finger <i>Ring and little finger syndactyly</i> <i>Syndactyly of fingers four and five</i> <i>type 3 Syndactyly</i> <i>SDTY3</i> <i>Familial syndactyly type 3 (subtype)</i> Syndactyly preaxial polydactyly and sternal deformity <i>preaxial polydactyly and sternal</i> <i>deformity Syndactyly</i>
Autoimmune hemolytic anemia and autoimmune thrombocytopenia <i>Evan syndrome</i> <i>Evan's syndrome</i> Autoimmune Inner Ear disease Autoimmune lymphoproliferative syndrome type 2B <i>Caspase-8 deficiency</i> <i>Caspase 8 deficiency</i> <i>ALPS2B</i> Autoimmune myocarditis Autoimmune oophoritis Autoimmune pancreatitis Autoimmune peripheral neuropathy <i>Autoimmune polyneuropathy</i> Autoimmune progesterone dermatitis <i>APD</i> autoimmune Thrombocytopenic purpura <i>AITP</i> <i>Idiopathic thrombocytopenic purpura</i> Autoimmune thyroid disease and/or type 1 diabetes autoimmune Vasculitis autosomal dominant Angioma serpiginosum Autosomal Dominant Anhalt - Spinal Dysplasia <i>Anhalt - Spinal Dysplasia</i> <i>Anhalt - Spinal Dysplasia Autosomal</i> <i>Dominant</i> <i>Spinal dysostosis type Anhalt</i> autosomal dominant Atrial fibrillation <i>ATFB1</i> <i>familial 1 Atrial fibrillation</i> Atrial fibrillation autosomal dominant autosomal dominant Autoimmune lymphoproliferative syndrome type 1 <i>Canale Smith syndrome</i>	<i>Harley syndrome</i> <i>Donath-Landsteiner syndrome</i> <i>PCH</i> <i>Immune hemolytic anemia</i> <i>paroxysmal cold</i> <i>paroxysmal cold Immune</i> <i>hemolytic anemia</i> Donnai Barrow syndrome <i>Diaphragmatic hernia-</i> <i>exomphalos-hypertelorism</i> <i>syndrome</i> Donovanosis Doose syndrome <i>Epilepsy with myoclonic-astatic</i> <i>crisis</i> <i>Myoclonic-astatic epilepsy in</i> <i>early childhood</i> Dopamine beta hydroxylase deficiency <i>Noradrenaline deficiency</i> <i>Congenital dopamine beta</i> <i>hydroxylase deficiency</i> <i>Noepinephrine deficiency</i> Dopamine beta-hydroxylase deficiency <i>'noradrenaline'</i> <i>Norad</i> <i>noradrenaline turnover</i> <i>NADR</i> <i>Noradrenaline</i> Dorfman Chanarin syndrome <i>Ichthyotic neutral lipid storage</i> <i>disease</i> <i>Neutral lipid storage myopathy</i> <i>Ichthyosiform erythroderma</i> <i>with leukocyte vacuolation</i> <i>Triglyceride storage disease</i> <i>with impaired long-chain fatty</i> <i>acid oxidation</i> <i>DCS</i> <i>Chanarin-Dorfman disease</i> Dosage-sensitive sex reversal <i>DSS</i>	<i>inborn errors Amino acid metabolism</i> <i>Amino acid metabolism inborn errors</i> Inborn branched chain aminoaciduria Inborn renal aminoaciduria Inborn urea cycle disorder Incessant infant ventricular tachycardia Incisors fused Inclusion body myopathy associated with Paget disease of bone and frontotemporal dementia Inclusion body myopathy quadriceps sparing <i>2 autosomal recessive Inclusion</i> <i>body myopathy</i> <i>Inclusion body myopathy autosomal</i> <i>recessive</i> <i>IBM 2</i> Inclusion conjunctivitis Incomplete achromatopsia X-linked <i>incomplete X-linked achromatopsia</i> XLIA <i>X-linked Incomplete achromatopsia</i> <i>X-linked Achromatopsia incomplete</i> Increased aromatase activity <i>Familial gynecomastia due to</i> <i>increased aromatase activity</i> <i>female due to placental aromatase</i> <i>deficiency Pseudohermaphroditism</i> <i>Pseudohermaphroditism female due</i> <i>to placental aromatase deficiency</i> <i>due to increased aromatase activity</i> <i>Familial gynecomastia</i> Indomethacin antenatal infection Indomethacin embryofetopathy Infant epilepsy with migrant focal crisis Infantile apnea Infantile arteriosclerosis <i>Arterial calcification</i> <i>Idiopathic obliterative arteriopathy</i> Infantile axonal neuropathy Infantile cerebelloptic atrophy <i>Hypsarrhythmia and Optic atrophy</i> <i>Progressive Encephalopathy with</i>	Ocular MD <i>Ocular Muscular Dystrophy</i> Ocular motility disorders <i>Motor neuro-ophthalmic disorders</i> Ocular motor apraxia Cogan type Ocular ochronosis (subtype) <i>Exogenous ochronosis (subtype)</i> <i>Pseudo-ochronosis (subtype)</i> <i>Alkaptonuric ochronosis</i> Ocular toxoplasmosis Oculo cerebral dysplasia Oculo cerebro acral syndrome Oculo cerebro osseous syndrome Oculo digital syndrome Oculo facio cardio dental syndrome <i>Cataracts microphthalmia</i> <i>radiculomegaly and septal heart</i> <i>defects</i> <i>Marashi Gorlin syndrome</i> <i>microphthalmia radiculomegaly</i> <i>and septal heart defects Cataracts</i> Oculo oto radial syndrome Oculo skeletal renal syndrome Oculo tricho anal syndrome Oculo tricho dysplasia Oculocerebral hypopigmentation syndrome Cross type Oculocerebral hypopigmentation syndrome type Preus Oculocerebral syndrome with hypopigmentation <i>Kramer Syndrome</i> Oculocerebrofacial syndrome Oculocutaneous albinism	<i>Acropectoral syndrome</i> <i>ACRPS</i> <i>ACRP syndrome</i> Syndactyly type 1 Syndactyly type 5 <i>Syndactyly with associated</i> <i>metacarpal and metatarsal fusion</i> Syndactyly type 1 with microcephaly and mental retardation <i>Filippi syndrome</i> Syndactyly-polydactyly-ear lobe syndrome Syndermotic cataract and congenital ichthyosis <i>Cataract and congenital ichthyosis</i> Syndrome de Gerstmann (French) <i>Gerstmann syndrome 2</i> <i>Gertsmann syndrome</i> <i>Gerstmann-Badal syndrome</i> Syndrome of Barre-Lieou <i>Barre Lieou syndrome</i> Syndrome of coronal craniosynostosis <i>Muenke Syndrome</i> <i>Muenke nonsyndromic coronal</i> <i>craniosynostosis</i> Syndrome of encephalopathy petechiae and ethylmalonic aciduria <i>ethylmalonic Encephalopathy</i> <i>petechiae and ethylmalonic aciduria</i> <i>Syndrome of encephalopathy</i> Syndrome of microcephaly deafness/malformed ears mental

Autoimmune lymphoproliferative syndrome	Double discordance	edema		retardation and peculiar facies
ALPS	Double discordia	Progressive Encephalopathy with edema Hypsarrhythmia and Optic atrophy	OCA2	deafness/malformed ears mental retardation and peculiar facies
Autoimmune lymphoproliferative syndrome type 1 autosomal dominant		infantile cerebral Gaucher disease	OCA1	Syndrome of microcephaly
Autosomal dominant compelling helio ophthalmic outburst syndrome	Corrected transposition	acute neuronopathic type Gaucher disease	Oculocutaneous albinism minimal pigment type	Microcephaly deafness syndrome
Sneezing from light exposure	Atrio-ventricular and ventriculo-arterial double discordia	Gaucher disease acute neuronopathic type	minimal pigment type	Syndrome of microtia and aortic arch anomalies
	Double fingernail of fifth finger	Gaucher disease infantile cerebral	Oculocutaneous albinism	Microtia aortic arch syndrome
ACHOO syndrome	Double outlet right ventricle	Gaucher disease type 2	minimal pigment type Albinism	Isotretinoin embryopathy like syndrome
Peroutka sneeze	DORV	GD 2	Oculocutaneous albinism type 1A tyrosinase negative	Isotretinoin teratogen syndrome
Photoc sneeze reflex	Double tachycardia induced by catecholamines	Infantile convulsions and choreoathetosis	Oculocutaneous albinism	Syndrome of opticoacoustic nerve atrophy with dementia
autosomal dominant disorder affecting connective tissue	Double tooth	Infantile digital fibromatosis	Albinism 1	Opticoacoustic nerve atrophy with dementia
Pleiotropic		Asymptomatic nodular proliferation of fibrous tissue on the dorsal and lateral aspects of the fingers or toes	Oculocutaneous albinism type 1	and dementia Nerve deafness optic nerve atrophy
Storm syndrome	Fused mandibular incisors		Oculocutaneous albinism tyrosinase negative	
Pleiotropic autosomal dominant disorder affecting connective tissue	Double upper lip	Infantile dysphagia	Oculocutaneous albinism tyrosinase positive	Jensen syndrome
autosomal dominant Exsudative retinopathy familial	blepharochalasis and enlargement of the thyroid	Infantile form of phytanic acid storage disease	Albinism oculocutaneous type 2	Nerve deafness optic nerve atrophy and dementia
autosomal dominant form Lamellar ichthyosis	Ascher syndrome	IRD	Albinoidism	Syndrome of pseudomyxoma peritonei
Autosomal-dominant lamellar ichthyosis	blepharochalasis and enlargement of the thyroid	Infantile Refsum disease	Albinism 2	Pseudomyxoma peritonei
Ichthyosiform erythroderma nonbullous dominant form	Double upper lip	infantile Refsum disease	ty-pos OCA	Syndrome of tetraamelia with pulmonary hypoplasia
Lamellar ichthyosis dominant nonbullous dominant form	Ascher's Syndrome	Infantile multisystem inflammatory disease	Oculocutaneous albinism type 2	Absence of upper and lower limbs with pulmonary hypoplasia
Ichthyosiform erythroderma	Double uterus-hemivagina-renal agenesis	Infantile myofibromatosis	Tyrosinase-positive	Tetra-amelia with pulmonary hypoplasia
dominant Lamellar ichthyosis	Dowling-Degos-Kitamura disease	infantile Neuroaxonal dystrophy	oculocutaneous type 2 Albinism	syndromic 1 Microphthalmia
Nonbullous congenital lamellar ichthyosis	Dowling-Meara Epidermolysis bullosa herpetiformis	INAD	oculocutaneous type 3 Albinism	MAA (formerly)
autosomal dominant form	Dowling-Meara type	Infantile progressive spinal muscular atrophy with ophthalmoplegia and pyramidal symptoms	Albinism oculocutaneous type 3	Microphthalmia or anophthalmos with associated anomalies (formerly)
Microcephaly with chorioretinopathy	Epidermolysis bullosa simplex	infantile severe Myopia	Oculocutaneous albinism type 3	Lenz dysplasia
autosomal dominant Hypocalcemia	Epidermolysis bullosa simplex	Infantile sialic acid storage disorder (ISSD)	Albinism 3	MCOPS1
autosomal dominant Iris hypoplasia with early onset glaucoma	Dowling-Meara type	Sialic acid storage disease	Oculocutaneous tyrosinemia	Lenz microphthalmia syndrome
Iridogoniodysgenesis syndrome	Doxorubicin induced cardiomyopathy	Salla disease	Oculodentodigital dysplasia dominant	syndromic 7 Microphthalmia
Iridogoniodysgenesis type 2	DPB	Free sialic acid storage disease	Oculodentodigital dysplasia recessive	Microphthalmia dermal aplasia and sclerocornea
IHGA	Diffuse panbronchiolitis	Finnish type Sialuria	Oculo-dento-digital syndrome	MCOPS7
Iris hypoplasia with early onset glaucoma autosomal dominant	Panbronchiolitis diffuse	N-acetylneuraminic acid (NANA) storage disease (NSD)	Oculodentosseous dysplasia dominant	MLS
IGDS	D-plus hemolytic uremic syndrome (D+HUS)	Sialuria Finnish type	Oculodentosseous dysplasia recessive	Microphthalmia with linear skin defects
dominant type Iridogoniodysgenesis	DR syndrome	Infantile spasms	ODOD recessive	dermal aplasia and sclerocornea
IRID2	Duane-radial ray syndrome	Infantile spasms broad thumbs	Oculoectodermal syndrome	Microphthalmia
autosomal dominant KID syndrome	Acrorenococular syndrome	Infantile spinal muscular atrophy	Toriello-Lacassie-Droste syndrome	Syngnathia cleft palate
KID syndrome	Duane anomaly with radial abnormalities and deafness	ISMA	oculogastrointestinal Muscular dystrophy	Syngnathia multiple anomalies
autosomal dominant Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome	Okhiro syndrome	Infantile striato thalamic degeneration	Oculomelic amyoplasia	Synostoses
Ichthyosis and Deafness (KID) Syndrome	Dravet syndrome	infantile type Polycystic kidney disease	Arthrogryposis with oculomotor limitation and electroretinal abnormalities	Facio-audio-symphalangism
Keratitis Ichthyosis and Deafness (KID) Syndrome	Severe myoclonic epilepsy of infancy	Infantile xanthomatous cardiomyopathy	Oculomotor apraxia	Synostosis microcephaly scoliosis
KID syndrome autosomal dominant	dRTA	Oncocytic cardiomyopathy	Oculo-osteo-cutaneous syndrome	Tsukuhara syndrome
Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome autosomal dominant	distal Renal tubular acidosis	Focal lipid cardiomyopathy	Oculo-oto-facial dysplasia	Synostosis of talus and calcaneus
Autosomal dominant myopathy with congenital joint contractures	Drug induced dyskinesia	infantile histiocytoid Cardiomyopathy	Oculo-palato-cerebral dwarfism	short stature
ophthalmoplegia and rimmed vacuoles	Drugs with membrane-stabilizing effect	Foamy myocardial transformation of infancy	Oculo-palato-cerebral syndrome	Synovial cancer
autosomal dominant Inclusion body myopathy	Drummond syndrome	Infarct of the spleen	oculopharyngeal Muscular dystrophy	Synovial sarcoma
ophthalmoplegia and rimmed vacuoles	indicanturia	Splenic infarcts	Muscular dystrophy oculopharyngeal	Synovitis
Autosomal dominant myopathy with congenital joint contractures	Blue Diaper syndrome	Infection disseminated by cytomegalovirus	OPMD	Synovitis acne pustulosis
IBM3	Drusen dominant	Infection due to Opisthorchis (felineus)(viverrini)	ODD	hyperostosis osteitis
Inclusion body myopathy 3	Dry skin photophobia	Infection due to cat liver fluke	Oppositional defiant disorder	SAPHO
Autosomal dominant nonnuclear polymorphic congenital cataract	hyperkeratosis abnormal fingernails	Opisthorchiasis	O'Doherty syndrome	synovitis and short fourth metacarpals
Cataract polymorphic congenital	Keratoderma palmoplantar periorificial	Infection with Mycobacterium	Cutaneous albinism	Talo-patello-scapoid osteolysis
polymorphic congenital Cataract	photophobia hyperkeratosis abnormal fingernails Dry skin			SYNS2
Cataract congenital dominant non nuclear	Palmoplantar and periorificial keratoderma with corneal epithelial dysplasia			Multiple synostoses syndrome 2
autosomal dominant nonsyndromic	DSAP			
	disseminated superficial actinic			

sensorineural 22 Deafness	2 <i>Porokeratosis</i>	marinum	Odonto onycho dysplasia with alopecia	Synspondylism
<i>DFNA 22</i>	<i>DSAP2</i>	<i>Mycobacterium marinum Infection</i>	Odontogenic Keratocysts And Skeletal Anomalies Multiple Basal Cell Nevi	syphilitic Meningitis
autosomal dominant nonsyndromic sensorineural 23 Deafness	<i>Disseminated superficial actinic porokeratosis</i>	<i>Fish tank granuloma</i>	<i>Gorlin Syndrome</i>	<i>Meningeal syphilis</i>
<i>DFNA 23</i>	<i>Fibular hypoplasia and complex brachydactyly</i>	Infectious myocarditis	<i>NBCCS</i>	<i>Meningitis syphilitic</i>
autosomal dominant nonsyndromic sensorineural 53 Deafness	Duane anomaly mental retardation	Infective endocarditis	<i>Nevoid basal cell carcinoma syndrome</i>	<i>Syphilitic aseptic meningitis</i>
<i>DFNA53</i>	Duane retraction syndrome 2	Infective myositis	<i>BCNS</i>	Syphilitic myelopathy (tabes dorsalis)
autosomal dominant Optic atrophy and cataract	Dubin-Johnson syndrome	Inferior caval vein	<i>Fifth Phacomatosis</i>	Syringocystadenoma papilliferum
cataract and neurologic disorder	<i>Hyperbilirubinemia 2</i>	Inflamed urachal cyst (type)	<i>Multiple Basal Cell Nevi</i>	Syringomas natal teeth oligodontia
<i>Optic atrophy</i>	Duchenne and Becker type	<i>Infected urachal cyst (type)</i>	<i>Odontogenic Keratocysts And Skeletal Anomalies</i>	Syringomelia hyperkeratosis
<i>OPA3</i>	Muscular dystrophy due to defective radial spokes	<i>Benign non-infected urachal cyst (type)</i>	<i>Basal Cell Nevus Syndrome</i>	Syringomyelia
<i>Optic atrophy cataract and neurologic disorder</i>	<i>Immotile cilia syndrome</i>	<i>Giant urachal cyst (type)</i>	<i>NBCC</i>	Systemic arterio-venous fistula
Autosomal dominant osteopetrosis type 2	<i>Cilia with defective radial spokes</i>	Inflammation of the whole uveal tract	Odontoma	Systemic candida infections
<i>Marble bones autosomal dominant</i>	due to excessively long cilia	<i>Panuveitis</i>	Odontoma dysphagia syndrome	Systemic candidiasis
<i>Albers-Schonberg disease autosomal dominant</i>	Immotile cilia syndrome due to phosphorylation	Inflammatory breast cancer	<i>Odontomatosis (multiple odontomas) with dysphagia</i>	Systemic mastocytosis
<i>Osteopetrosis autosomal dominant type 2</i>	Glycogen storage disease type 6	<i>IBC</i>	<i>Boder syndrome</i>	Systemic monochloroacetate poisoning
<i>Osteosclerosis fragilis generalisata</i>	due to random ciliary orientation	Inflammatory linear verrucous epidermal naevus	Odontomatosis	Systemic necrotizing angitis
<i>OPTA2</i>	Ciliary discoordination	<i>Linear verrucous epidermal nevus</i>	<i>aortae esophagus stenosis</i>	systemic Polyarthritits
autosomal dominant <i>Marble bones</i>	Ciliary dyskinesia	<i>Verrucous nevus</i>	Odontomicrosynchial dysplasia	Systemic vasculitis
<i>Albers-Schonberg disease</i>	Duering brocq disease	<i>Inflammatory linear verrucous epidermal nevus</i>	Odontoonychodermal dysplasia	Systemic venous return
autosomal dominant <i>Albers-Schonberg disease</i>	Duering disease	<i>ILVEN</i>	Odonto-onycho-hypohidrotic dysplasia	T cell immunodeficiency
Autosomal dominant preaxial deficiency postaxial polydactyly and hypospadias	<i>Duhring's disease</i>	<i>Verrucous epidermal nevus</i>	<i>Tuffli-Laxova syndrome</i>	T cell immunodeficiency primary
postaxial polydactyly and hypospadias	Duker Weiss Siber syndrome	Inflammatory pseudotumor of the liver	Odontotrichomelic hypohidrotic dysplasia	<i>Primary T-Cell Immunodeficiency Disorders</i>
Autosomal dominant preaxial deficiency	Duker-Weiss-Siber syndrome	<i>Inflammatory linear verrucous epidermal nevus</i>	<i>Freire-Maia odontotrichomelic syndrome</i>	T.N.
<i>Guttmacher syndrome</i>	<i>Cerebro-oculo-genital syndrome</i>	<i>Acute Rheumatic Fever</i>	Odontotrichomelic syndrome	<i>Tic Douloureux</i>
postaxial polydactyly and hypospadias	Dunnigan syndrome	<i>Rheumatic Fever</i>	<i>Freire-Maia syndrome</i>	<i>TD</i>
Autosomal dominant preaxial deficiency	Duodenal atresia	<i>Rheumatic Arthritis</i>	Odonto-tricho-ungual-digito-palmar syndrome	<i>Trigeminal neuralgia</i>
autosomal dominant Sensorimotor neuropathy with ataxia	<i>Familial duodenal atresia (type)</i>	Infundibulopelvic dysgenesis	<i>OTUDP syndrome</i>	Takatsuki syndrome
<i>SMNA</i>	<i>Congenital duodenal atresia (type)</i>	Infundibulopelvic stenosis multicystic kidney	Oerter-Friedman-Anderson syndrome	<i>CFS</i>
<i>SCA18</i>	Duodenal stenosis	inguinal hernias and early death	oesophageal carcinoma	Takayasu arteritis
<i>Spinocerebellar ataxia 18</i>	Duodenal atresia tetralogy of Fallot	Arthrogryposis multiplex with deafness	<i>Bennion-Patterson syndrome</i>	<i>Pulseless disease</i>
Sensorimotor neuropathy with ataxia	Duplication 10pter p13	inherited Blood coagulation disorders	OFD syndrome type Figuera	<i>Aortic arch syndrome</i>
autosomal dominant	<i>trisomy 10pter p13</i>	Iniencephaly	<i>Orofaciodigital syndrome type Figuera</i>	<i>Young female arteritis</i>
autosomal dominant Spastic paraplegia 19	<i>Chromosome 10</i>	Insomnia	Ofuji's disease	Tako-Tsubo syndrome
<i>SPG19</i>	<i>Trisomy 10pter p13</i>	Insomnia familial fatal	<i>Otuji disease</i>	<i>Tako-Tsubo cardiomyopathy</i>
autosomal dominant Spastic paraplegia 29	Duplication 12q	<i>FFI</i>	<i>Eosinophilic pustular folliculitis</i>	<i>Tako Tsubo cardiomyopathy</i>
<i>SPG29</i>	<i>trisomy 12q Chromosome 12</i>	<i>Fatal familial insomnia</i>	<i>pustular Eosinophilic folliculitis</i>	<i>Transient antero-apical dyskinesia</i>
autosomal dominant Spastic paraplegia 8	<i>Trisomy 12q</i>	<i>Familial fatal insomnia</i>	<i>Eosinophilic folliculitis pustular</i>	Talipes equinovarus
<i>SPG8</i>	Duplication 14q proximal	Insulinoma	Ogilvie's syndrome	<i>ctev</i>
autosomal dominant Spastic paraplegia 9	<i>Trisomy 14q proximal</i>	Insulin-resistance syndrome	OGS	<i>Congenital Talipes Equinovarus</i>
motor neuronopathy short stature and skeletal abnormalities	<i>proximal duplication Chromosome 14q</i>	Insulin-resistance type B	<i>Osteosarcoma</i>	<i>Pie Torcido (Spanish)</i>
Cataracts	Duplication 15q	insulin-resistant diabetes mellitus and somatic abnormalities	<i>OSRC</i>	<i>Talipes</i>
motor neuronopathy short stature and skeletal abnormalities	<i>trisomy Chromosome 15q</i>	hyperplasia	<i>Osteogenic sarcoma</i>	tall stature
Bilateral cataracts	<i>Trisomy 15q</i>	<i>Mendenhall Syndrome</i>	<i>Osteosarcoma tumor</i>	tall stature joint laxity and kyphoscoliosis
gastroesophageal reflux and spastic paraparesis with amyotrophy	Duplication 18p	<i>Rabson-Mendenhall syndrome</i>	Oguchi type	Stationary night blindness
Autosomal dominant spastic paraparesis	<i>trisomy 18p Chromosome 18</i>	<i>Pineal hyperplasia insulin-resistant diabetes mellitus and somatic abnormalities</i>	Stationary night blindness Oguchi type	Oguchi disease
<i>spg9</i>	<i>Trisomy 18p</i>	intact ventricular septum	Oguchi's disease	Talo-patello-scapoid osteolysis
gastroesophageal reflux and spastic paraparesis with amyotrophy	Duplication 18q	intellectual deficit due to hydroxylysinuria	Stationary night blindness	Singh-Williams-McAlister
Bilateral cataracts	<i>trisomy 18q Chromosome 18</i>	mental retardation due to hydroxylysinuria	<i>Stationary night blindness</i>	TAP 2 deficiency
Autosomal dominant spheroid body myopathy	<i>Chromosome 1</i>	Interdigitating cell sarcoma		
<i>Spheroid body myopathy</i>	<i>Trisomy 1p21 p32</i>			
autosomal dominant type Torsion dystonia 4	Duplication 1q12 q21			
<i>Dystonia musculorum deformans 4</i>	<i>duplication 1q12 q21 Chromosome 1</i>			
Torsion dystonia 4 autosomal dominant type	<i>Trisomy 1p21 p32</i>			
Autosomal dominant	Duplication 1q12 q21			
Vitreoretinochoroidopathy	<i>Chromosome 1q</i>			
<i>VRCP autosomal dominant</i>				
<i>Vitreoretinochoroidopathy dominant</i>				

ADVIRC autosomal dominant with sensory axonal neuropathy Spinocerebellar ataxia <i>Spinocerebellar ataxia autosomal dominant with sensory axonal neuropathy</i>	Duplication 1q42 11 q42 12 <i>q42 11 q42 12 duplication Chromosome 1</i>	<i>Interdigitating dendritic cell sarcoma</i> <i>Reticulum cell sarcoma</i>	<i>Oguchi's syndrome</i> Ohdo Blepharophimosis syndrome	<i>Antigen-peptide-transporter 2 deficiency</i> Tardive oral dyskinesia
<i>Spinocerebellar ataxia 4</i> autosomal recessive 3 Spinocerebellar ataxia SCABD <i>Spinocerebellar ataxia with blindness and deafness</i>	<i>Trisomy 1q42 11 q42 12 duplication 20p Chromosome 20</i> <i>Trisomy 20p Duplication 20p</i>	Internal carotid agenesis Interstitial cystitis/Bladder pain syndrome <i>Interstitial cystitis</i> Interstitial lung disease	OHS Ohtahara syndrome OI type 7 <i>type 7 Osteogenesis imperfecta</i>	<i>TDk</i> <i>Oral-facial dyskinesia</i> <i>Linguofacial dyskinesia</i> <i>Tardive dyskinesia</i>
SCAR3 Autosomal recessive adducted thumb-club foot syndrome <i>Adducted thumb and clubfoot syndrome</i> autosomal recessive congenital 2 Cataract	Duplication 2pter p24 <i>trisomy 2pter p24 Chromosome 2</i> <i>Trisomy 2pter p24</i>	<i>Respiratory bronchiolitis</i> <i>ILD</i>	<i>type 7 OI</i> Okamoto syndrome	<i>Tardive dystonia</i> tarsal carpal and digital Synostoses
CATC2 autosomal recessive DOPA responsive dystonia <i>DOPA responsive autosomal recessive Dystonia</i> <i>infantile autosomal recessive Parkinsonism</i> <i>autosomal recessive Segawa syndrome</i> <i>Parkinsonism infantile autosomal recessive</i> <i>Dystonia DOPA responsive autosomal recessive</i> <i>DOPA responsive dystonia autosomal recessive</i>	Duplication 2q <i>Trisomy 2q Chromosome 2</i>	Interstitial megalocytic nephritis <i>Transplant megalocytic interstitial nephritis (type)</i> <i>Megalocytic interstitial nephritis</i>	Okamoto type Premature aging Okamoto Satomura syndrome Oklahoma variant Familial benign hypercalcemia <i>familial type 3 Hypocalciuric hypercalcemia</i> <i>Familial benign hypercalcemia Oklahoma variant</i>	<i>Calcaneonavicular coalition</i> Tarsal-carpal coalition syndrome TAU syndrome <i>Thrombocytopenia absent ulnar syndrome</i>
autosomal recessive Exsudative retinopathy familial autosomal recessive Ichthyosis with hypotrichosis	Duplication 3p <i>trisomy 3p Chromosome 3</i> <i>Trisomy 3p</i>	Intervertebral disc disease IVDD	FBHOk <i>HHC3</i> <i>type 3 Familial benign hypercalcemia</i>	taurinuria Taurodontia <i>absent teeth</i>
ARIH Autosomal recessive lethal chondrodysplasia with congenital hydrops <i>Hydrops Ectopic calcification Moth-eaten skeletal dysplasia</i>	Duplication 3p25 <i>trisomy 3p25 Chromosome 3</i> <i>Trisomy 3p25</i>	Intestinal atresia multiple intestinal hypoperistalsis	<i>FBH3</i> <i>Hypercalcemia familial benign type 3</i> <i>familial benign type 3</i> <i>Hypercalcemia</i>	<i>Tay syndrome</i> <i>Trichothiodystrophy with congenital ichthyosis</i>
Greenberg dysplasia HEM dysplasia	Duplication 3q <i>trisomy 3q Chromosome 3</i>	<i>Megacystis microcolon</i> Intestinal malrotation facial anomalies familial type intestinal pseudoobstruction and patent ductus Natal teeth <i>Intestinal Pseudoobstruction with Patent Ductus Arteriosus and Natal Teeth</i> Intestinal pseudoobstruction with external ophthalmoplegia <i>Visceral myopathy familial external ophthalmoplegia</i>	<i>Familial benign hypercalcemia type 3</i> <i>familial benign Oklahoma type</i> <i>Hypercalcemia</i> <i>Hypercalcemia familial benign Oklahoma type</i>	IBIDS syndrome tcc <i>Tarsal carpal coalition syndrome</i> TCCa
Greenberg Skeletal Dysplasia <i>Ectopic calcification Moth-eaten skeletal dysplasia Hydrops</i> Autosomal recessive osteopetrosis autosomal recessive Robinow syndrome <i>Covesdem syndrome (formerly)</i> <i>Costovertebral segmentation defect with mesomelia (formerly)</i> autosomal recessive Spastic paraplegia 11	Duplication 4p Syndrome <i>Partial Trisomy 4p Chromosome 4</i> <i>Duplication 4p Chromosome 4</i> Duplication 5p <i>Trisomy 5p Chromosome 5</i> Duplication 7q <i>trisomy 7q Chromosome 7</i> <i>Trisomy 7q</i> Duplication 7q11 <i>Trisomy 7q11</i>	<i>Muscular dystrophy oculo-gastrointestinal</i> Intracardiac myxoma <i>familial Atrial myxoma</i> Intracavitary tumors <i>Myocardial tumors (rhabdomyomas and fibromas)</i> <i>Primary cardiac tumors childhood Heart tumor</i> <i>childhood Primary cardiac tumors</i> intracerebral calcification <i>Bonnamann-Meinecke-Reich syndrome</i>	OLEP <i>Oral leukoplakia</i> Oligoarthritis with antinuclear factors <i>Oligoarticular chronic arthritis</i> Oligocone trichromacy <i>Oligocone syndrome</i> Oligodactyly tetramelic postaxial Oligodendroglioma Oligomeganephronia Oligomeganephronic renal hypoplasia	<i>absent teeth</i> <i>Sparse hair</i> <i>Tay syndrome</i> <i>Trichothiodystrophy with congenital ichthyosis</i> <i>IBIDS syndrome</i> tcc <i>Tarsal carpal coalition syndrome</i> TCCa
SPG11 <i>Autosomal recessive hereditary spastic paraplegia complicated with a thin corpus callosum</i> <i>complicated with a thin corpus callosum Autosomal recessive hereditary spastic paraplegia</i> autosomal recessive Spastic paraplegia 15 <i>Spastic paraplegia and retinal degeneration</i> <i>Recessive spastic paraplegia with retinal degeneration</i>	Duplication 8q/deletion 8p Duplication 9 <i>Trisomy 9</i> <i>trisomy Chromosome 9 duplication 9q21 Chromosome 9</i> <i>Duplication 9q21</i>	Intracranial aneurysms Intracranial aneurysms multiple congenital anomaly Intracranial arachnoid cysts <i>Arachnoid cysts intracranial</i> <i>ICACs</i> Intracranial arteriovenous malformation Intracranial arteriovenous malformation	SDSEM <i>Holguin type Olivopontocerebellar atrophy</i> <i>Olivopontocerebellar atrophy 2</i> <i>Spinocerebellar atrophy 2</i> <i>Spinocerebellar ataxia 2</i>	<i>Transitional cell carcinoma</i> T-cell large granular lymphocyte leukaemia <i>T-cell LGL leukaemia</i> <i>T-cell chronic lymphocytic leukaemia</i> T-cell lymphoma 1A TCL1A T-cell polymorphic leukaemia TCP <i>Tropical calcific chronic pancreatitis</i> tdo syndrome <i>Tricho-dento-osseous syndrome</i> <i>Enamel hypoplasia and hypocalcification with associated strikingly curly hair</i>
<i>Kjellin syndrome</i> SPG15 autosomal recessive Spondylocostal dysostosis autosomal recessive type Craniometaphyseal dysplasia	Duplication 9q21 Duplication 9q32 <i>Trisomy 9q32</i> <i>trisomy 9q32 Chromosome 9</i>	<i>Germinoma of the brain</i> Intractable diarrhoea <i>Intestinal epithelial dysplasia</i> <i>Tufting enteropathy</i> Intractable diarrhoea of infancy	<i>Wadia Swami syndrome</i> <i>Cuban type Spinocerebellar ataxia</i> <i>Spinocerebellar ataxia Cuban type</i> <i>Spinocerebellar ataxia with slow eye movements</i> <i>Spinocerebellar degeneration with slow eye movements</i>	<i>Teebi al saleh hassoon syndrome</i> <i>Teebi hypertelorism syndrome</i> <i>Hypertelorism Teebi type</i> <i>Teebi type Hypertelorism</i> <i>Brachycephalofrontonasal dysplasia</i>
autosomal recessive with axonal neuropathy Spinocerebellar ataxia SCAN1 autosomal Sideroblastic anemia <i>Sideroblastic anemia autosomal recessive inheritance</i> <i>autosomal recessive inheritance</i> <i>Sideroblastic anemia</i> Axenfeld-Rieger anomaly with cardiac defects and sensorineural hearing loss	Duplication Chromosome 17 Duplication of leg mirror foot Duplication of the esophagus Duplication of the thumb unilateral biphalaengeal Duplication of urethra Duplication Xpter Xq13	Intractable diarrhoea of infancy Intractable singultus	SCA 2	<i>Taurodontia absent teeth sparse hair</i> <i>congenital absence of with taurodontia and sparse hair Teeth</i>

Axenfeld-Rieger anomaly with atrial septal defect and sensorineural hearing loss	trisomy Xpter Xq13 X chromosome	intractable Hiccups intrahepatic non syndromic form Biliary atresia	Olivopontocerebellar atrophy type 3	Tel hashomer camptodactyly syndrome Telangiectatic membranoproliferative glomerulonephritis Cutaneous telangiectasia sparse hair and membranoproliferative glomerulonephritis sparse hair and membranoproliferative glomerulonephritis Cutaneous telangiectasia Glomerulonephritis sparse hair telangiectases
Axenfeld-Rieger syndrome	Trisomy Xpter Xq13		OLL	
Axial mesodermal dysplasia spectrum	Duplication Xq	intrahepatic syndromic form Biliary atresia	Oral lichenoid lesions	
Axial osteosclerosis	Chromosome Xq trisomy Chromosome Xq duplication syndrome	Intraocular melanoma	Olmsted syndrome	
Osteomesopyknosis		Intrathoracic kidney vertebral fusion Intrauterine growth retardation mandibular malar hypoplasia	OLP	
Axial SMD	Trisomy Xq	Intrauterine infections	Oral lichen planus Omani type of spondyloepiphyseal dysplasia Omani type Spondyloepiphyseal dysplasia	Telecanthus Alar cartilages hypoplasia Telencephalic leukoencephalopathy
axial Spondylometaphyseal dysplasia axonal motor-sensory with deafness and mental retardation Neuropathy X-linked recessive 4 Charcot-Marie-Tooth disease	Dup(Xq) syndrome	Intrinsic factor	OMM syndrome Pillay syndrome Omodysplasia	Telomeric deletion 10q Distal monosomy 10q Monosomy 10qter
NAMSD CMTX4 Charcot-Marie-Tooth disease with deafness and mental retardation Neuropathy axonal motor-sensory with deafness and mental retardation	trisomy Xq X chromosome	INV DUP(22)(Q11) Chromosome 22 partial tetrasomy CES	Cat Eye syndrome	Distal deletion 10q
NADMR Charcot-Marie-Tooth disease X-linked recessive 4 Cowchock syndrome axonal Type 2J Charcot-Marie-Tooth disease Type 2J Charcot-Marie-Tooth disease	Duplication Xq25 Trisomy Xq25 trisomy Xq25 X chromosome	Schmid-Fraccaro syndrome Invasive infections due to Vancomycin Resistant Enterococci	Omodysplasia generalized form Omodysplasia (Maroteaux)	Distal deletion 12p Telomeric deletion 12p Monosomy 12pter
CMT 2J Type 2 with hearing loss and pupillary abnormalities Charcot-Marie-Tooth disease Charcot-Marie-Tooth disease Type 2 with hearing loss and pupillary abnormalities Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2J axonal Type 2K Charcot-Marie-Tooth disease Type 2K Charcot-Marie-Tooth disease CMT 2K Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2K	Non-telomeric tetrasomy 15q Dupont sellier chochillon syndrome Dupuytren's contracture Dupuytren's disease Dural arteriovenous fistula Cranial dural arteriovenous malformations	Inversion/duplication Cat-eye syndrome Inverted smile and occult neuropathic bladder Ochoa syndrome	Omodysplasia type 1 Omodysplasia autosomal recessive form Omphalocele Omphalocele exstrophy imperforate anus Omphalomesenteric cyst	Distal deletion 12p Distal monosomy 12p Telomeric deletion 14q Distal monosomy 14q
Ayazi syndrome	dwarfism dwarfism and pigmentary degeneration of retina Trichomegaly with mental retardation Congenital trichomegaly pigmentary retinal degeneration and short stature Very long eyelashes and eyebrows mental retardation and pigmentary degeneration of the retina mental retardation and pigmentary degeneration of the retina Very long eyelashes and eyebrows pigmentary retinal degeneration and short stature Congenital trichomegaly	Urofacial Ochoa's syndrome Urofacial syndrome Hydronephrosis with peculiar facial expression Partial facial palsy with urinary abnormalities	Omsk hemorrhagic fever Onat syndrome Subaortic stenosis short stature syndrome	Distal deletion 14q Telomeric deletion 16p Distal monosomy 16p
obesity and congenital deafness Choroideremia	during pregnancy Hodgkin lymphoma during pregnancy Non-Hodgkin's lymphoma	Iodine antenatal infection	Onchocerciasis	Distal deletion 16p Monosomy 16pter
Choroideremia obesity and congenital deafness	DURS1	IOMID syndrome NOMID syndrome	Oncogenic osteomalacia	Monosomy 16pter
Choroideremia deafness obesity	Retraction syndrome Duane retraction syndrome 1 Duane anomaly	Prieur-Griscelli syndrome Iraqi Spondyloepimetaphyseal dysplasia congenita	oom Onychodystrophy osteodystrophy onychodystrophy with hypoplasia or absence of distal phalanges	Telomeric deletion 16q Monosomy 16qter Distal deletion 16q Distal monosomy 16q
AZOOOR	lean spastic type Dwarfism	IGDA syndrome Autosomal dominant Iridogoniodysgenesis anomaly	Trichothiodystrophy type G	Monosomy 18qter
Acute zonal occult outer retinopathy Azoospermia obstructive and chronic sinopulmonary infections Azoospermia sinopulmonary infections	Oliver-McFarlane syndrome	Iridocorneal endothelial syndrome	Onycho-tricho-dysplasia	Telomeric deletion 18q
Barry-Perkins-Young syndrome Sinusitis-infertility syndrome obstructive and chronic sinopulmonary infections Azoospermia	Dwarfism bluish sclerae Dwarfism deafness retinitis pigmentosa Dwarfism lean spastic type	Iridocyclitis	Itin syndrome	Distal deletion 18q
B B1 AB variant GM2-gangliosidosis	lean spastic type Dwarfism	Iridogoniodysgenesis and skeletal anomalies	ONMR syndrome	Distal monosomy 18q
B6 Vitamin deficiency Vitamin deficiency B6	Coffin syndrome 1 Dwarfism lethal type advanced bone age	Iridogoniodysgenesis anomaly Autosomal dominant	Trichothiodystrophy type G	Monosomy 18qter
Vitamin B6 deficiency	lean spastic type Dwarfism	IGDA syndrome Autosomal dominant Iridogoniodysgenesis anomaly	Onychotrichodysplasia and neutropenia	Telomeric deletion 19p
Pyridoxine deficiency	Dwarfism bluish sclerae Dwarfism deafness retinitis pigmentosa Dwarfism lean spastic type	Iridogoniodysgenesis type1 Iris atrophy with corneal edema and glaucoma Chandler syndrome	OCH OOCH OOCH syndrome Osteoporosis oculocutaneous hypopigmentation syndrome OOCHS	Distal deletion 19p Distal monosomy 19p13.3 Telomeric deletion 1p36 Distal deletion 1p36
Baby rattle pelvic dysplasia	lean spastic type Dwarfism	Chandler's syndrome	OPA6 Optic atrophy congenital or early infantile autosomal recessive congenital or early infantile autosomal recessive Optic atrophy	Distal monosomy 1p36 Monosomy 1pter
Bacterial endocarditis Bacterial toxic-shock syndrome	Lean spastic dwarfism	Dystrophia endothelialis cornea Iris dysplasia hypertelorism deafness Iris dysplasia orbital hypertelorism and psychomotor retardation orbital hypertelorism and psychomotor retardation Iris dysplasia De Hauwere Leroy Adriaenssens syndrome	Optic atrophy 6	Telomeric deletion 1q
	Coffin syndrome 1 Dwarfism lethal type advanced bone age	Iris dysplasia orbital hypertelorism and psychomotor retardation Iris dysplasia De Hauwere Leroy Adriaenssens syndrome	open angle A Glaucoma 1 Primary open angle glaucoma juvenile onset 1	Monosomy 1qter Distal monosomy 1q
	Dwarfism short limb absent fibulas very short digits	Iris Melanoma	juvenile Glaucoma hereditary	Telomeric deletion 22p
	Dwarfism syndesmodysplasic Dwarfism thin bones multiple fractures Dwarfism with disproportionately high vertebral bodies Dwarfism tall vertebrae	Melanoma of the iris Iris Nevi	Glaucoma 1 open angle A JOAG1	Monosomy 22pter Distal deletion 22p

Bagatelle Cassidy syndrome	<i>Short stature and tall vertebrae</i>	Iron miners lung	<i>Glaucoma hereditary juvenile</i>	<i>Distal monosomy 22p</i>
<i>Macrocephaly short limbs deafness</i>	Dwarfism-eczema-peculiar facies syndrome	<i>Silicosiderosis</i>	Ophthalmomandibulomelic dysplasia	Telomeric deletion 4q
Ballard syndrome	<i>Dubowitz syndrome</i>	<i>Hematite pneumoconiosis</i>	ophthalmoparesis	<i>Monosomy 4qter</i>
<i>Hepatomegaly splenomegaly and pathologic fractures</i>	Dwarfism-retinal atrophy-deafness syndrome	iron overload	<i>Sensory ataxic neuropathy</i>	<i>Distal monosomy 4q</i>
<i>splenomegaly and pathologic fractures Hepatomegaly</i>	<i>Cockayne's syndrome</i>	IRPF	Ophthalmoplegia myalgia tubular aggregates	<i>Distal deletion 4q</i>
Balo disease	Dyggve-Melchior-Clausen disease	<i>Retroperitoneal fibrosis</i>	Ophthalmic acromelic syndrome	Telomeric deletion 8q
	dysarthria and cutaneous lesions		Ophthalmoplegia mental retardation lingua scrotalis	<i>Monosomy 8qter</i>
Balo's concentric sclerosis	syndrome of spastic paraplegia	<i>Idiopathic retroperitoneal fibrosis</i>	<i>Levic stefanovic nikolic syndrome</i>	<i>Distal deletion 8q</i>
<i>Diffuse cerebral sclerosis of Schilder</i>	<i>Bahemuka Brown syndrome</i>	Irradiation-induced sialadenitis (subtype)	Ophthalmoplegia progressive external scoliosis	<i>Distal monosomy 8q</i>
Bamboo hair syndrome	<i>Spastic paraplegia facial cutaneous lesions</i>	<i>Chronic sialadenitis (subtype)</i>		
	<i>Heredofamilial syndrome of spastic paraplegia dysarthria and cutaneous lesions</i>	<i>Sialadenitis</i>	Ophthalmoplegic Muscular dystrophy	Telomeric deletion Xq
Bamforth syndrome	dysarthria and ophthalmoparesis			
<i>athyroidal with spiky hair and cleft palate Hypothyroidism cleft palate Hypothyroidism</i>	Sensory ataxic neuropathy	<i>salivary gland Adenitis</i>	<i>Ophthalmoplegic MD</i>	<i>Distal monosomy Xq</i>
<i>Bamforth-Lazarus syndrome Hypothyroidism cleft palate Hypothyroidism athyroidal with spiky hair and cleft palate</i>	dysautonomia	<i>Adenitis salivary gland</i>	Opioid poisoning	Telomeric duplication 12p
BANF acoustic neuroma	<i>Lisker-Garcia-Ramos syndrome</i>	<i>Sialoadenitis</i>	Opitz G/BBB syndrome	<i>Distal trisomy 12p</i>
Bangstad syndrome	<i>Motor neuropathy peripheral</i>	<i>Salivary gland inflammation</i>	<i>Opitz BBB/G syndrome</i>	<i>Distal duplication 12p</i>
	Dysautonomia familial	Isaacs mertens syndrome	<i>dysphagia</i>	<i>Trisomy 12pter</i>
		Ischemia/perfusion injury associated with solid organ transplantation procedure		
Banki syndrome	<i>HSN 3</i>	Ischiadic hypoplasia renal dysfunction immunodeficiency	<i>hypospadias</i>	Telomeric duplication 13q
Banti's disease	<i>HSAN 3</i>		<i>hypertelorism</i>	<i>Distal trisomy 13q</i>
	<i>Hereditary sensory and autonomic neuropathy 3</i>	Ischio-vertebral dysplasia	Opitz reynolds fitzgerald syndrome	<i>Trisomy 13qter</i>
<i>Idiopathic congestive splenomegaly</i>		<i>Ischio-vertebral syndrome</i>	<i>Mandibulofacial dysostosis deafness postaxial polydactyly</i>	<i>Distal duplication 13q</i>
<i>Idiopathic portal hypertension</i>	<i>Riley Day syndrome</i>	<i>Ischio-spinal dysostosis</i>	Opitz syndrome	Telomeric duplication 15q
<i>IPH</i>	<i>Hereditary sensory neuropathy type 3</i>	Islet cell tumor syndrome	Opitz trigonocephaly syndrome	<i>Trisomy 15qter</i>
Bantu siderosis	<i>Familial dysautonomia</i>	<i>Chromaffinoma</i>	<i>Trigonocephaly syndrome</i>	<i>Distal trisomy 15q</i>
<i>Iron overload in Africa</i>	Dysautonomia like disorder	<i>pheochromocytoma-suspect</i>	Opitz-Caltabiano syndrome	<i>Distal duplication 15q</i>
<i>African iron overload</i>	Dyschondrosteosis nephritis			
<i>Hereditary iron overload and African Americans</i>	Dyschromatosis universalis	<i>Pheochromocytoma</i>	<i>Acrofacial dysostosis catania form</i>	Telomeric duplication 22q
Baraitser burn fixen syndrome	Dyschromatosis universalis hereditaria	<i>PCT</i>	Opitz-Kaveggia syndrome	<i>Distal trisomy 22q</i>
Baraitser Rodeck Garner syndrome	<i>DUH</i>	<i>Familial pheochromocytoma</i>	<i>FG syndrome</i>	<i>Distal duplication 22q</i>
		<i>Bilateral pheochromocytoma and islet cell adenoma of the pancreas</i>	<i>Keller syndrome</i>	<i>Trisomy 22qter</i>
Baraitser-Brett-Piesowicz syndrome	Dyserythropoietic anaemia	<i>Familial islet cell tumors</i>	OPLL	Telomeric duplication 4p
<i>intracranial calcification</i>	Dyserythropoietic anaemia with thrombocytopenia	Islet cell tumors	<i>Ossification of the posterior longitudinal ligament of the spine</i>	<i>Distal trisomy 4p</i>
<i>Intrauterine infection-like syndrome</i>	<i>X-linked dyserythropoietic anaemia and thrombocytopenia</i>	<i>Neuroendocrine tumors</i>	Opsismodysplasia	<i>Distal duplication 4p</i>
Baraitser-Winter syndrome	dyserythropoietic congenital type 2 Anemia	<i>Islet cell carcinoma</i>	<i>Kinsbourne syndrome</i>	<i>Trisomy 4pter</i>
<i>Iris coloboma with ptosis</i>	<i>Dyserythropoietic anemia HEMPAS type</i>	<i>Pancreatic islet cell tumors</i>	<i>Dancing eyes-dancing feet syndrome</i>	Telomeric duplication 5q
Barber Say syndrome	<i>Anemia dyserythropoietic congenital type 2 congenital type 2</i>	<i>Islet of Langerhans tumor</i>	<i>Opsoclonus myoclonus</i>	<i>Distal trisomy 5q</i>
Barber-Say syndrome macrostomia	<i>Dyserythropoietic anemia CDA 2</i>	Isobutyric aciduria	<i>OMS</i>	<i>Trisomy 5qter</i>
		Isochromosome 9p	<i>Myoclonic encephalopathy of infants</i>	<i>Distal duplication 5q</i>
<i>atrophic skin</i>	<i>HEMPAS anemia</i>	Isochromosome Y	Ophthalmic ichthyosis	Telomeric duplication 8p
Bardet-Biedl syndrome	<i>CDAN2</i>	Isolated autosomal dominant polycystic liver disease	Ophthmo acromelic syndrome	<i>Distal duplication 8p</i>
	<i>Hereditary Erythroblastic Multinuclearity with Positive Acidified-Serum test'</i>		Ophthalmomandibulomelic dysplasia	<i>Trisomy 8pter</i>
Bardet-Biedl syndrome 1	<i>HEMPAS type</i>	<i>Polycystic liver disease</i>	Ophthalmoplegia ataxia hypoacusis	<i>Distal trisomy 8p</i>
Bardet-Biedl syndrome 10	<i>Dyserythropoietic anemia</i>	<i>PCLD</i>	Ophthalmoplegia mental retardation lingua scrotalis	Telomeric duplication Xp
Bardet-Biedl syndrome 11	<i>Dysferlinopathy</i>	<i>Isolated polycystic liver disease</i>		
Bardet-Biedl syndrome 12	Dysgerminoma	Isolated congenital anosmia	Ophthalmoplegia myalgia tubular aggregates	<i>Distal duplication Xp</i>
	Dysnarmonic skeletal maturation muscular fiber disproportion	<i>Congenital anosmia</i>	Ophthalmoplegia progressive external scoliosis	<i>Distal trisomy Xp</i>
Bardet-Biedl syndrome 2	Dyskeratosis congenita of Zinsser Cole Engman	Isolated congenital nail dysplasia	Optic atrophy 1 and deafness	TEMF
Bardet-Biedl syndrome 3	Dyskeratosis follicularis	<i>Congenital Isolated nail dysplasia</i>	Optic atrophy 5	<i>Tropical endomyocardial fibrosis</i>
Bardet-Biedl syndrome 4	Dyskinesia	Isolated corpus callosum agenesis	Optic atrophy and cataract optic atrophy and skin abnormalities	<i>Cerebellar ataxia with mental retardation</i>
Bardet-Biedl syndrome 5	Dyslipoproteinemic corneal dystrophy	isolated due to mitochondrial transmission	Deafness	Temporal arteritis
Bardet-Biedl syndrome 6		Isolated follicle-stimulating hormone (FSH) deficiency	Isolated follicle-stimulating hormone (FSH) deficiency	GCA
Bardet-Biedl syndrome 7	<i>LCATA deficiency</i>	<i>Isolated FSH deficiency</i>	<i>isolated Follicle-stimulating hormone deficiency</i>	<i>Giant cell arteritis</i>
Bardet-Biedl syndrome 8	<i>Alpha-lecithin:cholesterol acyltransferase deficiency</i>	<i>isolated hyperostosis of the calvarium</i>	Isolated hyperostosis of the calvarium	<i>Cranial arteritis</i>
Bardet-Biedl syndrome 9	<i>FED</i>	<i>Calvarial hyperostosis</i>	Calvarial hyperostosis	temporal seizures
Bare lymphocyte syndrome	<i>Fish-eye disease</i>			Behr complicated form of
<i>HLA class 1 deficiency</i>	Dysmorphism abnormal vocalization mental retardation			
<i>BLS type 1</i>	Dysmorphism cleft palate loose skin			

Bare lymphocyte syndrome type 2 <i>HLA class II-negative Severe combined immunodeficiency</i>	Dysosteosclerosis	isolated hypogonadotropic Hypogonadism	<i>Behr syndrome infantile hereditary Behr complicated form of Optic atrophy</i>	<i>Dysmorphism corpus callosum agenesis and colobomas corpus callosum agenesis and colobomas Dysmorphism Craniofacial dysmorphism with ocular coloboma absent corpus callosum and aortic dilatation</i>
<i>HLA Class 2-Negative SCID</i>	Dysostosis acral with facial and genital abnormalities	isolated Immunodeficiency	Optic atrophy ophthalmoplegia ptosis deafness myopia	Temtamy type Preaxial brachydactyly syndrome hyperphalangism deafness and orodental anomalies Mental retardation syndrome with preaxial brachydactyly
<i>Bare lymphocyte syndrome 2</i>	Dysostosis acrofacial postaxial	<i>Immunodeficiency pure</i>	Optic atrophy polyneuropathy and deafness	Mental retardation syndrome with preaxial brachydactyly hyperphalangism deafness and orodental anomalies
<i>Severe combined immunodeficiency HLA class II-negative</i>	Dysostosis peripheral	<i>Immunodeficiency without anhidrotic ectodermal dysplasia</i>	<i>Familial opticoacoustic nerve degeneration and polyneuropathy</i>	<i>Mental retardation syndrome with preaxial brachydactyly hyperphalangism deafness and orodental anomalies</i>
<i>BLS 2</i>	dysphalangism	<i>Immunodeficiency isolated</i>	<i>Optic atrophy sensorineural hearing loss and polyneuropathy polyneuropathy and deafness</i>	<i>Preaxial brachydactyly syndrome Temtamy type</i>
<i>SCID HLA Class 2-Negative</i>	<i>Onychodysplasia</i>	isolated Lissencephaly	<i>Optic atrophy sensorineural hearing loss and polyneuropathy Optic atrophy</i>	<i>Temtamy preaxial brachydactyly syndrome</i>
Barnicoat Baraitser syndrome	<i>Brachymorphism</i>	isolated nonketotic Hyperglycemia	<i>Rosenberg Chutorian syndrome</i>	Teratoma
Barraquer-Simons syndrome	Dysphasia <i>Billard-Toutain-Maheut syndrome</i>	isolated nonketotic type 1 Hyperglycemia		
Barrett esophagus		isolated nonketotic type 2 Hyperglycemia	optic nerve aplasia <i>Behrens-Baumann-Vogel syndrome</i>	terminal deletion Chromosome 14q
Bart Pumphrey syndrome <i>leuconychia and sensorineural deafness Knuckle pads</i>	Dysphasic dementia Dysplasia epiphysealis hemimelica	isolated renal Magnesium loss		<i>Deletion 14qter</i>
Bart type Epidermolysis bullosa dystrophica		<i>renal Magnesium wasting</i>	<i>Oculocerebral dysplasia</i>	<i>Monosomy 14qter</i>
Bartonellosis	Dysplasia gigantism syndrome	<i>Magnesium wasting renal</i>	Optic nerve disorder	terminal duplication Chromosome 14q
<i>Cat scratch fever</i>	Dysplastic cortical hyperostosis	<i>HOMG2</i>	Optic neuritis	<i>Duplication 14qter</i>
<i>Cat Scratch Disease</i>	Dysplastic gangliocytoma of the cerebellum	<i>Magnesium loss isolated renal</i>	<i>Optic nerve papillitis</i>	<i>Trisomy 14qter</i>
<i>CSD</i>	dysplastic nails palmar and plantar hyperkeratosis Alopecia	<i>renal Hypomagnesemia 2</i>	Optic pathway glioma	Testicular cancer
Bartonellosis due to Bartonella henselae infection	<i>Alopecia dysplastic nails palmar and plantar hyperkeratosis</i>	isolated unilateral absence of (Isolated UAPA) Pulmonary artery	opticoacoustic nerve atrophy	<i>Cancer of the testes</i>
<i>Cat-scratch disease</i>	<i>Palmpoplantar hyperkeratosis and alopecia</i>	<i>Isolated UAPA</i>	Opticoacoustic nerve atrophy dementia	Testicular seminoma
Bartsocas Papa syndrome	<i>Patel Bixler syndrome</i>	<i>IUAPA</i>	oral and digital anomalies	Tetanus
Bartsocas-Papas syndrome	Dysplastic nevus syndrome	<i>Isolated unilateral absence of a pulmonary artery</i>	<i>ClaytonSmith-Donnai syndrome</i>	Lockjaw
Bartter's syndrome	<i>Atypical mole syndrome Familial atypical mole-malignant melanoma syndrome</i>	isolated Ventriculo-arterial discordance	Oral and digital anomalies with ichthyosis	Tethered spinal cord syndrome
<i>Potassium wasting</i>	<i>B-K mole syndrome hereditary (CMM) Cutaneous malignant melanoma</i>	isolated with corectopia	<i>Unusual facies digital abnormalities and ichthyosis digital abnormalities and ichthyosis</i>	<i>Occult spinal dysraphism sequence</i>
Basal cell carcinoma with follicular differentiation	<i>Cutaneous malignant melanoma hereditary (CMM)</i>	Microphthalmia	<i>Ichthyosis tapered fingers midline groove up</i>	<i>Occult spinal dysraphism</i>
<i>Infundibulocystic basal cell carcinoma</i>	<i>Dysraphism cleft lip palate limb reduction defects</i>	<i>Microphthalmia and corectopia Microphthalmia with myopia and corectopia</i>	Oral cancer	Tetra- amelia X-linked
<i>IBCC</i>	Dyssegmental dwarfism	Isosporiasis	Oral erosive lichen	X-linked tetra-amelia
Basal ganglia disease		Isosporiasis	Oral facial digital syndrome	Tetra-amelia autosomal recessive
Basaran yilmaz syndrome	<i>Dyssegmental dysplasia</i>	Isotretinoin (RoAccutane) embryopathy	Oral facial dyskinesia	<i>Autosomal recessive tetra-amelia</i>
<i>Keratoderma hypotrichosis leukonychia</i>	<i>Dyssegmental dysplasia Silverman Handmaker type Anisodondylic</i>	<i>Acutate embryopathy</i>	Oral pharyngeal disorders	Tetraamelia multiple malformations
Basel-Vanagaite-Sirota syndrome	<i>campptomeric dwarfism</i>	<i>Accutane-exposed pregnancies</i>	Oral facial cleft	<i>Zimmer phocomelia</i>
Basilar impression primary	Dyssegmental dwarfism		Oral-facial cleft	<i>Zimmer Taub Sova syndrome</i>
Bassen-Kornzweig disease	Rolland-Desbuquois type	<i>Isotretinoin embryopathy</i>	Oral-facial-digital syndrome type 2	Tetrahydrobiopterin deficiencies
Bassoe syndrome	Rolland-Desbuquois type	Isthmian coarctation	<i>OFD syndrome 2</i>	Tetrasomy 12p
<i>Benign muscular dystrophy with hypergonadotropic hypogonadism and congenital cataract</i>	<i>Dyssegmental dysplasia Anisodondylic campptomeric dwarfism</i>	Ito hypomelanosis	<i>Orofaciodigital syndrome 2</i>	<i>Pallister-Killian syndrome</i>
Battaglia Neri syndrome	Rolland-Desbuquois type	<i>Hypomelanosis of Ito</i>	<i>type 2 Oral-facial-digital syndrome</i>	Tetrasomy 18p
Batten Turner muscular dystrophy	<i>Anisodondylic campptomeric dwarfism</i>	IVD deficiency	Oral-facial-digital syndrome type 6	<i>Isochromosome 18p</i>
Baughman syndrome	<i>DDR</i>	<i>Isovaleryl CoA carboxylase deficiency</i>	<i>Polydactyly cleft lip/palate or lingual lump and psychomotor retardation</i>	<i>Tetrasomy Short Arm of Chromosome 18</i>
Bazopoulou Kyrkanidou syndrome	Dyssegmental dysplasia glaucoma	<i>Isovaleric acidemia</i>	<i>OFD6 cleft lip/palate or lingual lump and psychomotor retardation</i>	<i>Short Arm of Chromosome 18 Tetrasomy</i>
BBS	Dysspondyloenchondromatosis	<i>Isovaleric acid CoA dehydrogenase deficiency</i>	<i>Polydactyly</i>	<i>tetrasomy 18p Chromosome 18</i>
BCD syndrome	Dystonia 12	Ivemark syndrome	<i>Varadi Papp syndrome</i>	Tetrasomy 21
<i>Blepharochelidontic syndrome</i>	<i>Rapid-onset dystonia-parkinsonism</i>	<i>Asplenia with cardiovascular anomalies</i>	<i>Orofaciodigital syndrome 6</i>	<i>Isochromosome 21</i>
<i>Blepharo-cheilo-dontic syndrome</i>	Dystonia familial with visual failure and striatal lucencies	IVIC syndrome	<i>OFD syndrome 6</i>	Tetrasomy 21q
<i>Ectropion inferior cleft lip and or palate</i>	<i>familial with visual failure and striatal lucencies Dystonia</i>	<i>OORS</i>	<i>type 6 Oral-facial-digital syndrome</i>	<i>tetrasomy 21q Chromosome 21</i>
<i>Clefting ectropion and conical teeth ectropion and conical teeth Clefting Lagophthalmia with bilateral cleft lip and palate</i>	<i>Leber optic atrophy and dystonia</i>	<i>Instituto Venezolano de Investigaciones Cientificas syndrome</i>	Orbital leiomyoma	tetrasomy Chromosome 15q
<i>Elschnig syndrome</i>	<i>Marsden syndrome</i>	<i>Oculootoradial syndrome</i>	Orbital lymphangioma	<i>Tetrasomy 15q</i>
	<i>LDYT</i>	Jabs syndrome	Organic acidemia	TGA
	Dystonia-Parkinsonism with diurnal fluctuation	<i>Granulomatosis familial juvenile systemic</i>	Organic brain syndrome	<i>Transient Global Amnesia</i>
	<i>Dopa-responsive dystonia autosomal dominant</i>	<i>Synovitis granulomatous with uveitis and cranial neuropathies</i>	OBS	Thakker Donnai syndrome

B-cell chronic Leukemia <i>Chronic B-cell leukemia</i>	<i>autosomal dominant Segawa syndrome</i> <i>Dystonia progressive with diurnal variation</i>	<i>Arthrocutaneous granulomatosis</i> <i>familial juvenile systemic Granulomatosis</i>	Organic mood syndrome Organic personality syndrome Organoid nevus with sebaceous differentiation a speckled-lentiginous nevus and other associated anomalies <i>a speckled-lentiginous nevus and other associated anomalies</i> <i>Organoid nevus with sebaceous differentiation</i>	<i>Dysmorphism multiple structural anomalies</i> <i>Dysmorphic facial features and multiple structural abnormalities</i>
B-cell chronic lymphocytic leukemia	<i>AD-DRD</i>	<i>Blau syndrome</i>		Thalamic degeneration symmetrical infantile
C-CLL	<i>Dystonia 5</i> <i>Dopa-responsive autosomal dominant Dystonia</i>	<i>Granulomatosis familial Blau type</i>		<i>Symmetrical infantile thalamic degeneration</i>
B-Cell Lymphoma <i>B-cell lymphomas</i>	<i>Dopa-responsive Dystonia autosomal dominant Dopa-responsive dystonia progressive with diurnal variation Dystonia Segawa syndrome autosomal dominant</i>	<i>ACUG</i> <i>familial Blau type Granulomatosis</i>	<i>Phacomatosis pigmentokeratocica</i> Ornithinemia	Thalamic degenerescence infantile Thalamic syndrome
<i>Lymphoma B-Cell</i>	<i>Dystonia Dopa-responsive autosomal dominant</i>	Jackson-Barr syndrome	Oro acral syndrome	<i>Dejerine Roussy syndrome</i>
B-cell prolymphocytic leukaemia	<i>Dystonia Dopa-responsive autosomal dominant</i>	<i>Deafness conductive</i>	Orocraniodigital syndrome <i>Cleft lip/palate with abnormal thumbs and microcephaly</i>	Thalassemia
BCHS	<i>Dystonia Dopa-responsive autosomal dominant</i>	Jacobsen syndrome		thalassemia major <i>Thalassemia minor (Beta-thalassemia minor)</i> <i>Thalassemia intermedia</i>
<i>Budd-Chiari syndrome</i> Bd syndrome	<i>Dystrophinopathy</i>	<i>Chromosome 11q deletion syndrome</i> <i>Partial 11q monosomy syndrome</i>	Orofaciodigital syndrome 4 <i>OFD syndrome 4</i> <i>Orofaciodigital syndrome with tibial dysplasia</i>	<i>Erythroblastic anemia</i>
Beals-Hecht syndrome <i>multiple with arachnodactyly</i> Contractures <i>Ear anomalies-contractures-dysplasia of bone with kyphoscoliosis</i>	E.M.C. <i>Epithelial-myoepithelial carcinoma</i>	Jadassohn Lewandowsky syndrome <i>PC1</i>	<i>Baraitser-Burn syndrome</i>	<i>Beta-thalassemia</i>
<i>Beals syndrome</i> <i>Arachnodactyly contractural Beals type</i> <i>contractural Beals type</i> <i>Arachnodactyly</i> <i>Congenital contractural arachnodactyly</i> <i>Contractures multiple with arachnodactyly</i>	E.V. <i>EV1</i> <i>Epidermodysplasia verruciformis</i>	<i>Pachyonychia congenita type 1</i> <i>Pachyonychia congenita Jadassohn Lewandowsky type</i>	<i>OFD4</i>	<i>beta-thalassemia major</i>
<i>Beals syndrome</i> <i>Arachnodactyly contractural Beals type</i> <i>Arachnodactyly</i> <i>Congenital contractural arachnodactyly</i> <i>Contractures multiple with arachnodactyly</i>	EA syndrome <i>Episodic Ataxia syndrome</i>	Jaffe campanacci syndrome <i>Fibromatosis multiple non ossifying</i> <i>Disseminated nonossifying fibromas in association with cafe-au-lait spots</i>	<i>OFD syndrome with tibial defects</i> Orofaciodigital syndrome Gabrielli type Orofaciodigital syndrome Thurston type	<i>Mediterranean anemia</i> <i>Thalassemia major (Beta-thalassemia major)</i>
Bean syndrome	Eales disease <i>Idiopathic obliterative vasculopathy</i> <i>Idiopathic recurrent vitreal hemorrhage</i>	Jaffer Beighton syndrome <i>Arachnodactyly joint laxity and spondylolisthesis</i> <i>joint laxity and spondylolisthesis</i> <i>Arachnodactyly</i>	Orofaciodigital syndrome type 2 <i>Orofaciodigital syndrome</i>	Thalidomide embryopathy
BRBNS		Jagell holmgren hofer syndrome <i>Ichthyosis alopecia eclabion ectropion mental retardation</i>	Orofaciodigital syndrome type 5 <i>Orofaciodigital syndrome</i>	Thanatophoric dysplasia Thanatophoric dysplasia Glasgow variant <i>Neonataly lethal short-limb skeletal dysplasia glasgow type</i> <i>Neonataly lethal short-limb skeletal dysplasia</i>
<i>Blue rubber bleb nevus</i> <i>Blue rubber bleb nevus syndrome</i>	ear malformation		Orofaciodigital syndrome type 8 <i>OFD syndrome type 8</i> Orofaciodigital syndrome with fibular apalsia	Thanos Stewart Zonana syndrome the presence of large clumps of pigment in hair shafts Pigmentary dilution of the skin and hair
Beardwell syndrome <i>Familial ankylosing vertebral hyperostosis with tylosis</i>	<i>Sellars-Beighton syndrome</i>	JakschÆ syndrome <i>Atrophic polycondritis cartilagenous arthritic deafness syndrome</i>	<i>Orofaciodigital syndrome type 10</i> Oromandibular limb hypogenesis complex	<i>Griscelli syndrome type 1</i> <i>Griscelli syndrome with neurologic impairment</i>
Beare stevenson syndrome <i>Cutis Gyrate syndrome of Beare and Stevenson</i> <i>Beare-Stevenson Cutis Gyrate syndrome</i>	<i>conductive deafness</i> Early cutaneous photosensitivity and severe colitis <i>lethal Cutaneous photosensitivity and colitis</i>	<i>Jaksch Wartenhorst's syndrome</i> <i>Meyenburg-Altherr-Uehlinger syndrome</i>	<i>Hanhart syndrome</i> Oromandibular limb hypoplasia	<i>Griscelli syndrome cutaneous and neurologic type</i> <i>cutaneous and neurologic type</i> <i>Griscelli syndrome</i> <i>Pigmentary dilution of the skin and hair the presence of large clumps of pigment in hair shafts</i> <i>Partial albinism and primary neurologic disease without hemophagocytic syndrome</i>
BEB	Early infantile epileptic encephalopathy	<i>cartilagenous arthritic deafness syndrome Atrophic polycondritis</i>	<i>Hanhart syndrome</i> <i>Aglossia adactylia</i>	
<i>Benign essential blepharospasm</i>	<i>EIEE</i>	<i>Von Jaksch Wartenhorst's syndrome</i>	Orotic aciduria hereditary	
Becker nevus syndrome	Early myoclonic encephalopathy early onset of peripheral gangrene Neuroaxonal dystrophy presenting with neonatal dysmorphic features <i>Hunter Carpenter Macdonald syndrome</i> <i>Neuroaxonal dystrophy presenting with neonatal dysmorphic features early onset of peripheral gangrene</i>	Jamaican vomiting syndrome	Orotic aciduria purines-pyrimidines	Theodor Hertz Goodman syndrome
Becker's nevus		<i>Ackee fruit</i>	Oroticaciduria Orotidylic decarboxylase deficiency	Thermosensitive neuropathy Thiamine responsive megaloblastic anemia syndrome
Beckwith-Wiedemann syndrome		<i>Blighia sapida</i>		
<i>Exomphalos macroglossia gigantism syndrome</i>		Jankovic Rivera syndrome	Oroya fever	<i>Abboud syndrome</i> <i>thiamine-dependent megaloblastic anemia and sensorineural deafness associated with deficient alpha-ketoglutarate dehydrogenase act</i> <i>Diabetes mellitus</i>
<i>Wiedemann-Beckwith Syndrome (WBS)</i> <i>emg syndrome</i>	Early onset torsion dystonia <i>Torsion dystonia 1 autosomal dominant</i>	<i>Hereditary myoclonus and progressive distal muscular atrophy</i> Japanese encephalitis	<i>Carrion disease</i> <i>Bartonellosis due to Bartonella bacilliformis infection</i>	<i>Thiamine responsive myelodysplasia</i> <i>Diabetes mellitus thiamine-dependent megaloblastic anemia and sensorineural deafness associated with deficient alpha-ketoglutarate dehydrogenase act</i>
Beemer Ertbruggen syndrome <i>Beemer lethal malformation syndrome</i>	<i>autosomal dominant Torsion dystonia 1</i>	JBS	ORW3	
Beemer-Ertbruggen syndrome	<i>EOTD</i> <i>Dystonia musculorum deformans type 1</i> early onset with diurnal fluctuation Parkinsonism <i>Parkinson disease autosomal recessive early onset</i> <i>Parkinsonism early onset with diurnal fluctuation</i>	<i>Johanson-Blizzard syndrome</i> JBTS3 <i>Joubert syndrome 3</i> JBTS4	<i>Osler-rendu-weber syndrome 3</i> <i>hereditary hemorrhagic type 3</i> <i>Telangiectasia</i> <i>Telangiectasia hereditary hemorrhagic type 3</i>	<i>Rogers syndrome</i> Thiamine-responsive megaloblastic anaemia syndrome
Behcet syndrome		<i>Joubert syndrome 3</i>		<i>Roger disease</i>
<i>Behcet disease</i>		JBTS4	OSCC	Thiemann disease
Behrens Baumann Dust syndrome		<i>Joubert syndrome 4</i>	<i>oral SCC</i>	<i>Aseptic necrosis of phalangeal epiphyses</i>

<i>Oculo-cerebral dysplasia</i> <i>Unilateral aplasia of the optic nerve with cryptophthalmus and contralateral microphthalmus</i> bejel	<i>Parkinson disease 2</i> <i>early onset Parkinson disease autosomal recessive</i> <i>Juvenile parkinsonism</i> <i>juvenile autosomal recessive Parkinson disease</i>	JBTS5 <i>Joubert syndrome 5</i> Jejunal atresia with renal adysplasia	OSCCA <i>Oral squamous cell carcinoma</i> OSF	<i>Osteochondrosis of phalangeal epiphyses</i> <i>Osteochondritis of phalangeal epiphyses</i> Thiemann epiphyseal disease
<i>Njovera</i>	<i>early onset with mental retardation</i> <i>Parkinsonism</i>	Jequier Kozlowski skeletal dysplasia	<i>Oral submucous fibrosis</i>	<i>Osteoarthropathy of fingers familial</i>
<i>Endemic syphilis</i>	<i>Laxova Brown Hogan syndrome</i> <i>Basal ganglia disorder with mental retardation</i>	<i>Cloverleaf skull and bone dysplasias</i> <i>Facies unusual arthrogryposis advanced skeletal maturation</i>	OSMF	<i>Thiemann's disease</i>
<i>Frenga</i>		Jerash type Spinal muscular atrophy	Osler-rendu-weber syndrome 2 <i>Telangiectasia hereditary hemorrhagic type 2</i>	Thies Reis syndrome
<i>Nonvenereal syphilis</i>		<i>Hereditary motor neuropathy Jerash type</i>	ORW2	Thies-Reis syndrome Thin ribs thin tubular bones abnormal facies and intrauterine growth retardation <i>thin tubular bones abnormal facies and intrauterine growth retardation</i> <i>Thin ribs</i>
<i>Dichuchwa</i>	<i>Waisman syndrome</i> <i>X-linked recessive basal ganglia disorder with mental retardation</i> Early-onset regressive form of metaphyseal dysplasia	<i>Jerash type Hereditary motor neuropathy</i>	<i>hereditary hemorrhagic type 2 Telangiectasia</i>	Thin ribs tubular bones dysmorphism
Belgian type Mental retardation syndrome		<i>Spinal muscular atrophy Jerash type</i>	Osler-Vaquez disease	
Bellini Chiumello Rinoldi syndrome <i>Wedge-shaped epiphyses of the knees with mental retardation and short stature</i>	<i>Metaphyseal anadysplasia</i> Ear-patella-short stature syndrome	<i>Motor neuropathy distal Jerash type distal hereditary motor Jerash type Neuropathy</i>	Osseous heteroplasia	Thiolase deficiency Thiopurine s-methyltransferase deficiency
Bellini-Chiumello-Rimoldi syndrome <i>Mental retardation short stature wedge shaped epiphyses of knees</i>	east-African Trypanosomiasis	<i>HMNJ</i> <i>distal Jerash type Motor neuropathy</i>	Ossification anomalies	Thomas Jewett Raines syndrome Thomas syndrome
Ben Ari Shuper Mimouni syndrome <i>Agnesis of corpus callosum with double urinary collecting system trigonocephaly and minor anomalies trigonocephaly and minor anomalies</i>	<i>Sleeping sickness</i> east-African type Spondylometaphyseal dysplasia		<i>psychomotor development delay</i> osteitis	
<i>Agnesis of corpus callosum with double urinary collecting system</i> <i>Corpus callosum agnesis double urinary collecting system</i>	Eastern equine encephalomyelitis	<i>MNDJ</i>	<i>Osteomyelitis</i>	Thompson Baraitser syndrome
Benallegue Lacete syndrome	<i>Eastern equine encephalitis</i> EEE	Jessner's benign lymphocytic infiltration of the skin	<i>osteomyelitis variolosa</i>	Thomsen and Becker disease
Benedict Augustin Morel's ear <i>Ear deformity characterized by an abnormal development of the helix anthelix and scaphoid fossa</i>	Eastman Bixler syndrome	Jeune syndrome <i>Asphyxiating thoracic dystrophy</i>	Osteoblastoma Osteochondritis deformans	Thomsen disease MyC <i>Myotonia congenita autosomal dominant</i>
<i>Morel's ear</i> <i>anthelix and scaphoid fossa</i> <i>Ear deformity characterized by an abnormal development of the helix</i> Benign angitis of the central nervous system	Faciocardiorenal syndrome	<i>Infantile thoracic dystrophy</i>	<i>Legg-Calve-Perthes disease</i>	
	Eaton Lambert syndrome	<i>Chondroectodermal dysplasia-like syndrome</i> <i>Thoracic pelvic phalangeal dystrophy</i>	<i>Legg-CalvT-Perthes syndrome</i> Osteochondritis deformans juvenile	<i>Congenital myopathy autosomal dominant Myotonia congenita</i>
	LEMS	Jeune syndrome situs inversus	Osteochondritis dissecans Osteochondrodysplasia thrombocytopenia hydrocephalus	<i>Becker disease</i> <i>Myotonia congenita</i>
BACNS Benign astrocytoma Benign autosomal dominant myopathy	<i>Lambert Eaton syndrome</i> <i>Myasthenic-Myopathic syndrome of Lambert-Eaton</i> EB acquisita <i>Acquired form of epidermolysis bullosa</i>	job syndrome <i>Hyperimmunoglobulin E recurrent infection syndrome</i> <i>Hyper-IgE syndrome</i> <i>recurrent infection syndrome</i> <i>Hyperimmunoglobulin E</i> <i>Hyperimmunoglobulinemia E syndrome</i>	Osteochondrodysplastic nanism <i>Osteochondrodysplastic dwarfism</i>	<i>Batten Turner congenital myopathy</i> Thong Douglas Ferrante syndrome <i>Short stature deafness neutrophil dysfunction dysmorphism</i> Thoracic aortic aneurysm and/or dissection
Benign congenital hypotonia Benign epilepsy of childhood with rolandic spikes BECRS	<i>Epidermolysis bullosa acquisita</i>	Johnson Munson syndrome <i>Aphalangy with Hemivertebrae hemivertebrae and visceral malformations</i> <i>Aphalangy of the hands and feet hemivertebrae and visceral malformations</i>	Osteochondromatosis	<i>Thoracic aortic aneurysm</i> Thoracic celosomia
Benign essential tremor syndrome	<i>Aplasia cutis congenita with gastrointestinal atresia</i>		Osteochondrosis deformans tibiae Osteochondrosis of the tarsal bone	Thoracic dysplasia hydrocephalus syndrome
Benign exophthalmos syndrome	<i>Epidermolysis bullosa with pyloric atresia</i>		<i>Aseptic necrosis of the tarsal bone</i>	Thoracic outlet syndrome
Benign familial hematuria	EB-PA	Johnson neuroectodermal syndrome <i>Alopecia anosmia deafness hypogonadism syndrome</i>	Osteochondritis of tarsal bone Osteochondrosis of the tibial tubercle	Thoracic dysplasia hydrocephalus syndrome
Benign familial infantile epilepsy	<i>Carmi syndrome</i>		<i>Osgood-Schlatter disease</i> <i>Osteochondritis of the tibial tubercle</i> <i>Aseptic necrosis of the tibial tubercle</i>	Thoraco abdominal enteric duplication Thoraco-abdominal syndrome
Benign familial infantile seizures	EBR2A <i>Epidermolysis bullosa inversa dystrophica</i>	AADH syndrome	osteoclastic hyperplasia	Thoracalaryngopelvic dysplasia <i>Barnes syndrome</i> <i>Autosomal dominant thoracalaryngopelvic dysplasia</i>
Benign idiopathic neonatal seizures	JEB-1 <i>Junctional epidermolysis bullosa inversa</i>	<i>Johnson-McMillin syndrome</i> Johnston Aarons Schelley syndrome	<i>Epiphyseal stippling syndrome</i>	
Benign lymphoma		<i>Arthrogryposis with Hyperkeratosis hyperkeratosis and severe hypoplasia of the posterior columns</i> <i>Joint contractures</i> <i>Joint contractures hyperkeratosis and severe hypoplasia of the posterior columns</i> Johnston-Aarons-Schelley syndrome Joint contractures with other abnormalities	Osteodysgenesis multisynostotic with fractures	Thoracomelic dysplasia
Benign mesenchymal melanoma			<i>Antley-Bixler syndrome</i> <i>Multisynostotic osteodysgenesis with long bone fractures</i> <i>multisynostotic with fractures</i> <i>Osteodysgenesis</i> <i>Trapezoidocephaly-synostosis syndrome</i>	<i>Rivera-Perez-Salas syndrome</i> Thoracopelvic dysostosis Three day measles Rubella
<i>TIFche-Jadassohn nevus</i>	EBS 2	<i>Aase Smith syndrome</i>		
<i>Blue neuronevus</i>	<i>Generalized EBS</i> <i>Koebner type Epidermolysis bullosa simplex</i>	<i>Hydrocephalus cleft palate joint contractures</i>	Osteodysplasia familial anderson type	<i>RUB</i>
<i>Jadassohn-TIFche nevus</i>				
<i>Blue nevus</i>	ebsmp			
<i>Jadassohn-TIFche syndrome</i>	<i>EBS with mottled pigmentation palmo-plantar punctate keratoses and childhood blistering</i> <i>Speckled hyperpigmentation palmo-plantar punctate keratoses and childhood blistering</i> <i>Epidermolysis bullosa simplex with mottled pigmentation</i>	<i>Joint instability syndrome type 11 (formerly) Ehlers-danlos syndrome</i>	Osteodysplastic dwarfism Corsello type	Thrombasthenia thrombasthenia Glanzmann and deafness of internal ear Syndrome
Benign mucosal pemphigoid				
Benign myoclonic epilepsy of infancy <i>Myoclonic epilepsy of infancy</i>			Osteodysplasty	

benign neonatal with Myokymia Epilepsy <i>Epilepsy benign neonatal with Myokymia</i>	<i>EBS-MP</i> Ebstein anomaly	<i>familial Joint laxity Ehlers-danlos syndrome type 11 (formerly)</i>	Osteoectasia familial <i>familial idiopathic Hyperphosphatasia</i>	with triphalangia of thumbs <i>Triphalangeal thumbs thrombocytopathy deafness</i>
<i>Convulsions benign familial neonatal with Myokymia</i> <i>benign familial neonatal with Myokymia Convulsions</i> <i>Myokymia with neonatal epilepsy</i> <i>BFNC/Myokymia syndrome</i> Benign paroxysmal torticollis of infancy Benign pseudohypertrophic muscular dystrophy <i>Muscular dystrophy pseudohypertrophic progressive Becker type</i>	<i>Ebstein's malformation</i> Eccentrochondrodysplasia ecchondromata <i>Hip dysplasia</i> <i>enchondromata</i> Eccrine acrospiroma Eccrine spiradenoma	<i>EDS 11 (formerly)</i> <i>Familial joint instability syndrome</i> <i>Articular hypermobility syndrome</i> Jones Hersh Yusk syndrome <i>Apasia cutis cleft palate epidermolysis</i> Jones syndrome	<i>Hyperostosis corticalis deformans juvenilis</i> <i>Hyperphosphatasia familial idiopathic</i> <i>Juvenile Paget disease</i> <i>Paget disease juvenile</i> <i>Hyperphosphatasemia chronic congenital idiopathic</i> <i>chronic congenital idiopathic Hyperphosphatasemia</i>	<i>Schlegelberger Grote syndrome</i> <i>Syndrome with triphalangia of thumbs thrombasthenia Glanzmann and deafness of internal ear</i> Thromboangiitis obliterans <i>Disease Buerger's buerger disease</i> Thrombocytopathy Thrombocytopathy asplenia miosis
<i>Becker's muscular dystrophy</i> <i>BEMD</i> <i>BMD</i>	Echinococcus granulosus <i>Echinococcosis</i> <i>Alveolar echinococcosis</i>	<i>Fibromatosis gingival progressive deafness</i> <i>Gingival fibromatosis with sensorineural hearing loss</i> <i>Gingival fibromatosis with progressive deafness</i> Jorgenson Lenz syndrome	<i>familial Osteoectasia</i> osteofibrous dysplasia Osteogenesis imperfecta perinatal lethal autosomal recessive <i>OI type 2B</i>	Thrombocytopenia absent radius syndrome <i>Absent radii and thrombocytopenia</i> Thrombocytopenia cerebellar hypoplasia short stature Thrombocytopenia chromosome breakage <i>Familial thrombocytopenia associated with platelet autoantibodies and chromosome breakage</i> <i>Thrombocytopenia autosomal dominant</i>
<i>Muscular dystrophy Becker type</i> <i>Becker muscular dystrophy</i> <i>Becker type Muscular dystrophy pseudohypertrophic progressive</i> <i>Becker type Muscular dystrophy benign recurrent intrahepatic 1 Cholestasis</i>	Eclampsia Ecp syndrome ectodermal defects <i>Hay wells syndrome</i>	<i>Blepharophimosis radioulnar synostosis</i> Joubert syndrome 2 <i>Cerebellooculorenal syndrome 2</i> <i>CORS2</i> <i>JBTS2</i>	<i>OI2B</i> <i>type 2B Osteogenesis imperfecta perinatal lethal autosomal recessive</i> <i>Osteogenesis imperfecta</i> Osteogenesis imperfecta type 1 with dentinogenesis imperfecta <i>type 1A OI</i>	<i>Thrombocytopenia 2</i> <i>Helmerhorst Heaton Crossen syndrome</i> <i>autosomal dominant</i> <i>Thrombocytopenia</i>
<i>BRIC1</i> <i>Summerskill syndrome</i>	<i>Ectodermal dysplasia absent dermatoglyphic pattern with change in nails and simian crease</i> <i>Basan syndrome</i>	Joubert syndrome 6 <i>JBTS6</i>	<i>type 1A Osteogenesis imperfecta OI type 1A</i> <i>type 1 with dentinogenesis imperfecta</i> <i>Osteogenesis imperfecta</i>	Thrombocytopenia multiple congenital anomaly <i>Gardner Morrisson Abbot syndrome</i>
benign recurrent intrahepatic 2 Cholestasis <i>BRIC2</i> Benson's syndrome <i>Posterior cortical atrophy</i> Bentham Driessen Hanveld syndrome	<i>Ectodermal dysplasia absent dermatoglyphics absent dermatoglyphic pattern with change in nails and simian crease</i> <i>Ectodermal dysplasia</i> Ectodermal dysplasia alopecia preaxial polydactyly Ectodermal dysplasia and cerebellar ataxia <i>Cerebellar ataxia ectodermal dysplasia</i> ectodermal dysplasia and lacrimal duct abnormality Tetra-amelia <i>Tetra-amelia ectodermal dysplasia and lacrimal duct abnormality</i> <i>Madokoro Ohdo Sonoda syndrome</i> Ectodermal dysplasia arthrogyposis diabetes mellitus Ectodermal dysplasia Bartalos type Ectodermal dysplasia Berlin type Ectodermal dysplasia blindness	Joubert syndrome bilateral chorioretinal coloboma <i>Dekaban-Arima syndrome</i> jpa <i>Pilocytic astrocytoma juvenile</i> <i>Juvenile pilocytic astrocytoma</i> JPMR <i>Juvenile polymyalgia rheumatica</i> <i>Juvenile cranial arteritis</i> <i>Juvenile temporal arteritis</i> <i>Juvenile giant cell arteritis</i> JGCA JPS	<i>type 1A Osteogenesis imperfecta OI type 1A</i> <i>type 1 with dentinogenesis imperfecta</i> <i>Osteogenesis imperfecta</i> <i>Osteogenesis imperfecta with opalescent teeth</i> Osteolysis hereditary multicentric <i>Hereditary multicentric osteolysis</i> <i>Torg osteolysis syndrome</i> Osteolysis syndrome recessive	Thrombocytopenia Paris-Trousseau type <i>Paris-Trousseau thrombocytopenia</i> <i>Paris-Trousseau syndrome</i> Thrombocytopenia X-linked Thrombocytopenic purpura Thromboembolic pulmonary hypertension
Beradinnelli-Seip syndrome Berk tabatznik syndrome Berlin Breakage syndrome Berman syndrome <i>Mucopolipidosis type 4</i> <i>Ganglioside sialidase deficiency</i> <i>Ganglioside neuraminidase deficiency</i>	<i>Ectodermal dysplasia</i> ectrodactyly macular dystrophy Ectodermal dysplasia hypohidrotic autosomal dominant Ectodermal dysplasia hypohidrotic hypothyroidism ciliary dyskinesia Ectodermal dysplasia hypohidrotic X linked <i>Christ-Siemens-Touraine syndrome</i> Ectodermal dysplasia Margarita island type <i>Bustos Simosa Pinto Cisternas syndrome</i> <i>Ectodermal dysplasia type 4</i> <i>Autosomal recessive ectodermal dysplasia</i> Ectodermal dysplasia Margarita type Ectodermal dysplasia mental retardation CNS malformation Ectodermal dysplasia mental retardation syndactyly <i>Ectodermal dysplasia with</i>	<i>juvenile intestinal Polyposis</i> <i>Polyposis juvenile intestinal</i> <i>familial of entire gastrointestinal tract Polyposis</i> <i>Polyposis familial of entire gastrointestinal tract</i> <i>Juvenile polyposis syndrome</i> jSSc <i>Juvenile linear scleroderma</i> <i>Juvenile Scleroderma</i> <i>Juvenile systemic scleroderma</i> <i>Juvenile-onset scleroderma</i> Juberg hayward syndrome Juberg Marsidi syndrome <i>Juberg-Marsidi Mental Retardation</i>	<i>Osteomalacia</i> Osteonecrosis AVN ON <i>Avascular necrosis</i> Osteopaenia Osteopathia striata associated with familial dermatopathy and white forelock <i>Osteopathia striata with pigmentary dermatopathy including white forelock</i> <i>Whyte Murphy syndrome</i> Osteopathia striata cranial sclerosis osteopenia and camptodactyly Prader-Willi habitus <i>Urban Rogers Meyer syndrome</i> Osteopetrosis autosomal dominant type 1 <i>OPTA1</i> Osteopetrosis with neuroaxonal dysplasia Osteoporosis juvenile <i>juvenile Osteoporosis</i>	<i>TEPH</i> Thrombomodulin anomalies <i>Thrombophilia hereditary</i> <i>Thrombophilia hereditary due to pc deficiency</i> <i>PROC deficiency</i> <i>hereditary Thrombophilia</i> <i>PC deficiency</i> <i>hereditary due to pc deficiency</i> <i>Thrombophilia</i> <i>due to Protein C deficiency</i> <i>Congenital thrombotic disease</i> Thrombotic Storm <i>Catastrophic Antiphospholipid Syndrome</i> <i>Moschcowitz disease</i> Thumb absence hypoplastic halluces Thumb absent short stature immune deficiency Thumb ankylosis with mental retardation <i>Piussan Lenaerts Mathieu syndrome</i> Thumb deformity alopecia pigmentation anomaly Thumb hypoplastic <i>Thumb deformity</i>
Beta-galactosidase-1 deficiency betamannosidase deficiency	<i>Ectodermal dysplasia with</i>	<i>Juberg Marsidi syndrome</i> <i>Juberg-Marsidi Mental Retardation</i>	<i>Idiopathic juvenile osteoporosis</i> ijo	Thumb hypoplastic <i>Thumb deformity</i>

	<i>mental retardation and syndactyly</i>	<i>Syndrome</i>		
<i>beta A lysosomal Mannosidosis</i>	Ectodermal dysplasia	<i>X-linked hypogonadism</i>	Osteoporosis macrocephaly	<i>Thumb absent or hypoplastic</i>
<i>Lysosomal beta-mannosidase deficiency</i>	neurosensory deafness	<i>gynecomastia mental retardation</i>	mental retardation blindness	<i>Thumb stiff brachydactyly mental retardation</i>
	Ectodermal dysplasia	Judge misch wright syndrome	Osteoporosis pseudoglioma syndrome	
<i>Beta-mannosidosis</i>	osteosclerosis	Jumping Frenchmen of Maine	Osteoporosis-pseudoglioma syndrome	Thumb stiffness
<i>Beta-sarcoglycan limb-girdle muscular dystrophy</i>	Ectodermal dysplasia trichodontia onychial type	<i>Startle disease</i>	<i>OPS</i>	<i>Piussan-Lenaerts-Mathieu syndrome</i>
<i>Muscular dystrophy limb-girdle with beta-sarcoglycan deficiency</i>	Ectodermal dysplasia with natal teeth	<i>Exaggerated startle reflex</i>	<i>Osteogenesis imperfecta ocular form</i>	<i>Thymic aplasia syndrome thymic hypoplasia and outflow tract defects of the heart Hypocalcemia arising from parathyroid hypoplasia Hypocalcemia arising from parathyroid hypoplasia thymic hypoplasia and outflow tract defects of the heart</i>
<i>type 2E Limb-girdle muscular dystrophy</i>	Ectodermal dysplasia anhidrotic cleft lip	'jumpers' of Maine	<i>Pseudoglioma with bone fragility</i>	
			<i>ocular form Osteogenesis imperfecta</i>	
<i>LGMD2E</i>	Ectodermal dysplasia hypothyroidism cleft	junctional Epidermolysis bullosa	Osteosarcoma limb anomalies and erythroid macrocytosis with megaloblastic marrow	<i>DiGeorge anomaly</i>
Beta-sarcoglycanopathy	ectopia lentis	<i>JEB</i>	<i>Oslam syndrome limb anomalies and erythroid macrocytosis with megaloblastic marrow Osteosarcoma</i>	<i>DiGeorge sequence</i>
Beta-ureidopropionase deficiency	<i>Blepharoptosis</i>	junctional with pyloric atrophy Epidermolysis bullosa	Osteosarcoma limb anomalies erythroid macrocytosis	<i>Familial third and fourth pharyngeal pouch syndrome Hypoplasia of thymus and parathyroids Pharyngeal pouch syndrome</i>
<i>Beta-alanine synthase deficiency</i>	Ectopia lentis chorioretinal dystrophy myopia	Jung Wolff Back Stahl syndrome	Osteosclerosis type Stanescu	
Beukes familial hip dysplasia	<i>Noble Bass Sherman syndrome</i>	Juvenile absence epilepsy		<i>Third and fourth pharyngeal pouch syndrome</i>
<i>Cilliers-Beighton syndrome</i>	Ectopia pupillae	<i>Childhood absence epilepsy</i>		
	<i>Congenital eye malformation in which the pupils are displaced from their normal central position</i>	<i>Epilepsy juvenile absence</i>	<i>Dysostosis stanescu type</i>	
<i>BFHD</i>			Osteosclerosis abnormalities of nervous system and meninge	<i>Thymic epithelial tumor</i>
<i>Osteoarthropathy</i>	<i>Familial ectopic pupil</i>	<i>JAE</i>	Osteosclerosis abnormalities of nervous system and meninges	<i>Thymoma adult</i>
bfic	Ectopic coarctation	<i>CAE</i>	Osteosclerosis autosomal dominant worth type	<i>adult Thymoma</i>
<i>benign familial infantile 1 Seizures</i>	Ectopic geographic tongue	Juvenile carcinoma (formerly called)	Osteosclerosis autosomal dominant Worth type with torus palatinus	<i>Epithelial tumor of thymus</i>
			<i>autosomal dominant Worth type with torus palatinus Osteosclerosis Benign hyperostosis corticalis generalisata</i>	<i>Thymic neuroendocrine tumour</i>
<i>BFIC1</i>	<i>Geographic tongue</i>	<i>Secretory breast carcinoma</i>	<i>Endosteal hyperostosis Worth type</i>	<i>Carcinoid tumour of the thymus</i>
<i>BIFC</i>	<i>Benign migratory glossitis</i>	Juvenile chronic myelomonocytic leukaemia	<i>Hyperostosis corticalis generalisata congenita</i>	
<i>Benign infantile familial convulsions benign familial infantile 1 Convulsions</i>	Ectopic ossification familial type	<i>JMML</i>	<i>Worth syndrome</i>	<i>Thymic endocrine tumour</i>
<i>Benign familial infantile convulsions syndrome</i>	Ectopic pregnancy	<i>Juvenile myelomonocytic leukaemia</i>	Osteosclerosis of the skull and enlarged mandible	<i>Thymic renal anal lung dysplasia thyroaplasia and mental deficiency syndrome Cutis verticis gyrata</i>
<i>HBIFC</i>	ectopic Thyroid	juvenile DM	<i>VBCH2</i>	<i>Akesson syndrome</i>
	<i>Thyroid agenesis</i>	<i>Myopathy familial idiopathic inflammatory</i>	<i>Van Buchem disease type 2</i>	<i>Cutis verticis gyrata thyroaplasia and mental deficiency syndrome</i>
<i>Seizures benign familial infantile 1 BFIS1</i>	<i>Thyroid hypoplasia</i>	<i>familial idiopathic inflammatory Myopathy</i>	Osteosclerosis with ichthyosis and premature ovarian failure	<i>Thyrocerbral-retinal syndrome</i>
<i>Benign familial neonatal-infantile seizures</i>	<i>Thyroid dysgenesis</i>	<i>JDMS</i>	<i>Sclerosing dysplasia of bone with ichthyosis and premature ovarian failure</i>	<i>Thyrocerbroretinal syndrome</i>
<i>Epilepsy benign neonatal-infantile</i>	<i>Thyroid ectopic</i>	<i>JDM</i>	<i>Osteosclerosis with ichthyosis and POF</i>	<i>Thyrocerbrorenal syndrome</i>
	Ectrodactyly cleft palate syndrome	<i>Juvenile myositis</i>		
<i>Benign familial infantile convulsions</i>	Ectrodactyly dominant form	<i>Juvenile dermatomyositis</i>		
<i>Convulsions benign familial neonatal</i>	Ectrodactyly ectodermal dysplasia	juvenile epithelial of Meesmann		
	Ectrodactyly of lower limbs	Corneal dystrophy		
<i>BFNIS</i>	congenital heart defect and characteristic facies	<i>Meesmann corneal epithelial dystrophy</i>		
<i>benign neonatal-infantile Epilepsy</i>	<i>Ectrodactyly cardiopathy dysmorphism</i>	Juvenile gastrointestinal polyposis	Ota Kawamura Ito syndrome	Thyroglossal duct cyst
	<i>congenital heart defect and characteristic facies</i>		<i>OTC deficiency</i>	<i>TGDC</i>
<i>BFNS</i>	<i>Ectrodactyly of lower limbs</i>	Juvenile gigantomastia (subtype)		
<i>Benign familial neonatal seizures</i>	Ectrodactyly polydactyly	<i>Gestational gigantomastia (subtype)</i>	<i>OTCD</i>	<i>Thyroid carcinoma medullary</i>
<i>Convulsions benign familial neonatal dominant form</i>	Ectrodactyly recessive form	<i>Macromastia</i>	<i>Ornithine Transcarbamylase Deficiency</i>	<i>medullary Thyroid carcinoma</i>
<i>BFNC</i>	Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-cleft lip/cleft palate	<i>Gigantomastia</i>	<i>Ornithine carbamoyltransferase deficiency</i>	<i>MTC</i>
	Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting (EEC) syndrome	juvenile Hemochromatosis	others Metaphyseal chondrodysplasia	<i>medullary Thyroid cancer</i>
<i>Benign familial neonatal convulsions Autosomal dominant form of benign neonatal seizures</i>	<i>Rudiger syndrome 1</i>	<i>type 2 Hemochromatosis</i>	Otodental dysplasia	<i>Medullary thyroid cancer (MTC)</i>
<i>Bhaskar Jagannathan syndrome</i>	<i>Cleft lip-cleft palate-lobster claw deformity syndrome</i>	<i>Hemochromatosis juvenile</i>	Otodental syndrome	<i>MTC1</i>
<i>BHD syndrome</i>	<i>Ectrodactyly-cleft lip/palate syndrome</i>	Juvenile idiopathic arthritis	<i>Globodontia</i>	<i>Thyroid carcinoma papillary</i>
<i>Birt-Hogg-Dube syndrome</i>	<i>Walker-Clodius syndrome</i>	<i>JIA</i>	Otofaciocervical syndrome	<i>Papillary thyroid carcinoma papillary Thyroid cancer</i>
<i>Fibrofolliculomas with trichodiscomas and acrochordons</i>	Ectromelia	<i>Still disease</i>	Otoonychoperoneal syndrome	
<i>Bickerstaff's brainstem encephalitis</i>	<i>limb reduction defect</i>	Juvenile kyphosis	<i>Oto-Palatal-digital syndrome type 2 (Andre syndrome)</i>	<i>thyroid hormone resistance</i>
<i>Bickerstaff's Migraine</i>	<i>ED4</i>	<i>Adolescent kyphosis</i>	Otopalatodigital syndrome	<i>Thyroid lymphoma</i>
<i>C1M</i>	<i>Ectodermal dysplasia</i>	<i>Scheuermann's disease</i>	Oto-Palato-digital syndrome type 1	<i>Thyroid renal digital anomalies</i>
<i>Basilar artery migraines</i>	<i>EDA</i>	<i>Scheuermann kyphosis</i>	<i>type 1 Otopalatodigital syndrome</i>	<i>Thyrotoxic periodic paralysis</i>
<i>Classic migraine</i>	<i>Ectodermal dysplasia anhidrotic</i>	Juvenile laryngeal papillomatosis (subtype)	<i>opd1</i>	<i>Tibia absent polydactyly arachnoid cyst</i>
<i>Bicuspid aortic valve</i>	<i>Christ-Siemans-Touraine syndrome</i>	<i>Recurrent laryngeal papillomatosis (subtype)</i>	<i>Taybi syndrome</i>	<i>Tibiae bowed radial anomalies osteopenia fracture</i>

Bidirectional ventricular tachycardia	<i>anhidrotic Ectodermal dysplasia 1</i> <i>Ectodermal dysplasia 1 anhidrotic</i> <i>EDA1</i>	<i>Laryngeal papillomatosis</i>	<i>OPD syndrome 1</i>	Tibial aplasia ectrodactyly Tibial aplasia ectrodactyly hydrocephalus
<i>Bidirectional tachycardia</i>		<i>Warts in the throat</i>	<i>OPD syndrome</i>	Tibial hemimelia cleft lip palate
BIDS syndrome		Juvenile macular degeneration	Otopalatodigital syndrome type 2	Tibial hemimelia- polydactyly-triphalangeal thumbs with fibular dimelia
<i>Trichothiodystrophy type D</i>	Edinburgh malformation syndrome	<i>Macular degeneration juvenile</i>	<i>Andre syndrome</i>	<i>Hypoplasia of the tibia with polydactyly</i> Tibial hemimelia-split hand/foot syndrome
<i>Amish brittle hair syndrome</i>	EDM3	<i>Macular dystrophy with flecks type 1</i>	<i>Faciopalatoosseous syndrome</i>	<i>Richieri Costa Da Silva syndrome</i>
Biemond ataxia	<i>multiple 3 Epiphyseal dysplasia</i>	<i>JMD</i>	<i>OPD 2 syndrome</i>	Tick paralysis
<i>Posterior column ataxia</i>	<i>Multiple epiphyseal dysplasia 3</i>	<i>Stargardt disease 1</i> Juvenile macular dystrophy and congenital hypotrichosis	<i>type 2 Oto-palato-digital syndrome</i>	Tick-borne encephalitis
Biemond syndrome	EDS 3	<i>Juvenile macular degeneration and hypotrichosis</i>	<i>Cranio-oro-digital syndrome</i>	Tiglic acidemia
Biemond syndrome type 1	<i>Ehlers-Danlos syndrome type 3</i>	<i>HJMD</i> <i>congenital with juvenile macular dystrophy Hypotrichosis</i>	Otosclerosis	<i>Disorder of isoleucine metabolism</i>
Biemond syndrome type 2	<i>EDS3</i> <i>Benign hypermobility syndrome</i>	<i>Hypotrichosis congenital with juvenile macular dystrophy</i> Juvenile muscular atrophy of the distal upper limb	Ouvrier Billson syndrome	Timothy syndrome
BS2	EDS 6	<i>Benign focal amyotrophy</i>	<i>Brenner tumor of ovary</i>	<i>Long QT syndrome with syndactyly</i>
Biermer disease	<i>type 6 A Ehlers-Danlos syndrome</i>	Juvenile myelomonocytic leukemia	Ovarian cancer	tinu
Bietti's crystalline dystrophy	<i>Ehlers-Danlos syndrome kyphoscoliotic type</i>	<i>Leukemia juvenile myelomonocytic</i> Juvenile nephronophthisis with Leber amaurosis	<i>Epithelial ovarian cancer</i>	<i>Tubulointerstitial nephritis and uveitis</i> T-Lymphocytopenia idiopathic CD4-Positive
Bietti tapetoretinal degeneration with marginal corneal dystrophy	<i>Ehlers-Danlos syndrome oculoscoliotic type</i>	<i>Renal-retinal syndrome</i>	OCA	<i>Idiopathic CD4+ Lymphocytopenia</i>
Bietti's crystalline corneoretinal dystrophy	<i>kyphoscoliotic type Ehlers-Danlos syndrome</i>	<i>Loken-Senior Syndrome</i>	Ovarian carcinosarcoma	<i>Absent T lymphocytes</i>
Bifunctional enzyme deficiency	<i>Ehlers-Danlos syndrome type 6</i>	<i>Senior Loken Syndrome</i>	Ovarian dwarfism	TMBs
Bilateral annular limbal dermoids with corneal and conjunctival extension	<i>oculoscoliotic type Ehlers-Danlos syndrome type 6 A</i>	<i>Renal dysplasia retinal aplasia</i> Juvenile pauciarticular chronic arthritis (subtype)	Ovarian dwarfism as part of Turner Syndrome	<i>Amaurosis fugax</i>
<i>Ring dermoid syndrome</i>	EDS III	<i>Renal dysplasia retinal aplasia</i> Juvenile pauciarticular chronic arthritis (subtype)	Ovarian germ cell malignant tumor	<i>TMB</i>
<i>Ring dermoid of cornea</i>	EDS V	<i>Pauciarticular chronic arthritis</i>	Ovarian germ cell tumor	<i>Transient monocular blindness</i>
<i>annular limbal dermoids with corneal and conjunctival extension</i>	EDS VII C	Juvenile polyposis of infancy	Ovarian hyperstimulation syndrome	TMJ Ankylosis
<i>Bilateral</i>	EDS with periventricular heterotopia	Juvenile rheumatoid arthritis	Ovarian insufficiency due to FSH resistance	<i>Temporomandibular ankylosis</i> <i>Ankylosis of the temporomandibular joint (TMJ)</i>
<i>nanophthalmos pigmentary retinal dystrophy and angle closure glaucoma</i>	<i>Ehlers-Danlos syndrome with periventricular heterotopia</i>	JRA	Ovarian low malignant potential tumor	TNDM
<i>Ghose Sachdev Kumar syndrome</i>	EDS XI	<i>J.R.A.</i> <i>Juvenile chronic arthritis</i>	Ovarian remnant syndrome	<i>transient neonatal Diabetes mellitus</i>
<i>pigmentary retinal dystrophy and angle closure glaucoma</i>	Edward syndrome	<i>JCA</i> juvenile secondary to autoimmune disease Sjogren's syndrome	Ovarian tumor of sex cord-stromal origin	TOF
<i>Bilateral</i>	<i>Trisomy 18</i>	Juvenile-onset dystonia	Overfolded helix	<i>Tetralogy of Fallot</i>
<i>nanophthalmos</i>	<i>T18</i>	Dystonia juvenile-onset	overgrowth cleft palate and hernia	<i>Fallot tetralogy</i>
<i>Bilateral</i>	Edwards Patton Dilly syndrome	<i>Dystonia juvenile-onset</i> Juvenile-onset recurrent respiratory papillomatosis (type)	Acromegaloid features	<i>Togavirus infections</i>
<i>perisylvian Polymicrogyria</i>	Edwards-Patton-Dilly syndrome	<i>Laryngeal papilloma recurrent</i>	ACOH	<i>Togaviridae disease</i>
<i>PMGX</i>	EEC syndrome without cleft lip/palate	<i>recurrent Laryngeal papilloma</i>	Overgrowth radial ray defect	<i>Togaviridae infection</i>
<i>Perisylvian syndrome congenital bilateral</i>	<i>ectodermal dysplasia without clefting</i>	<i>Respiratory papillomatosis</i>	arthrogryposis	Tollner horst manzke syndrome
<i>congenital bilateral Perisylvian syndrome</i>	<i>Eec syndrome without cleft lip palate</i>	<i>Recurrent respiratory papillomatosis</i>	Overgrowth syndrome type Fryer	Toluene antenatal infection
<i>Perisylvian syndrome</i>	EEM syndrome	Juvenile laryngeal papilloma	Overhydrated hereditary stomatocytosis	Tome brune fardeau syndrome
<i>CBPS</i>	<i>ectrodactyly and macular dystrophy Ectodermal dysplasia</i>	K.B.G. syndrome	Ovoid pupils	tongue hamartoma and polysyndactyly Heart defect
<i>Polymicrogyria bilateral perisylvian</i>	<i>Ectodermal dysplasia ectrodactyly and macular dystrophy</i>	<i>KBG-like syndrome</i>	<i>Egg shaped pupils</i>	<i>Ostravik lindemann solberg syndrome</i>
<i>Bilateral renal agenesis dominant type</i>	<i>Ehlers Danlos syndrome Sack-Barabas type</i>	<i>facial/skeletal anomalies</i>	Oxalosis	Tongue neoplasm
<i>Post-encephalitic Kluver Bucy syndrome (type)</i>	<i>arterial type Ehlers Danlos syndrome</i>	<i>macrodontia</i>	Oxalosis 1	<i>Tongue carcinoma</i>
<i>Kluver Bucy syndrome</i>	<i>Ehlers Danlos syndrome arterial type</i>	Kabuki syndrome	<i>Alanine-glyoxylate aminotransferase deficiency</i>	Toni-DebrT-Fanconi disease
<i>Post-traumatic Kluver Bucy syndrome (type)</i>	<i>ecchymotic type Ehlers Danlos syndrome</i>	<i>Kabuki make up syndrome</i>	<i>HP1</i>	Toni-Fanconi syndrome
<i>Bilateral trigger thumb (type)</i>	<i>Ehlers Danlos syndrome vascular type</i>	Kahler's disease	<i>Primary hyperoxaluria type 1</i>	De Toni-Fanconi syndrome
<i>Recurrent trigger thumb (type)</i>	<i>Sack-Barabas type Ehlers Danlos syndrome</i>	Kaler garrity stern syndrome	<i>Glycolic aciduria</i>	Tonoki syndrome
<i>Congenital trigger thumb (type)</i>	<i>autosomal dominant Ehlers Danlos syndrome type 4</i>	<i>Osteopenia and sparse hair</i>	Oxalosis 2	Tooth agenesis
<i>Bilateral ulnar hypoplasia and mental retardation</i>	<i>vascular type Ehlers Danlos syndrome</i>	<i>Osteopenia mental retardation sparse hair</i>	<i>Primary hyperoxaluria type 2</i>	Tooth and nail syndrome
<i>Ulna hypoplasia with mental retardation</i>	<i>ecchymotic type Ehlers Danlos syndrome</i>	<i>Osteopenia mental retardation sparse hair</i>	<i>Glyceric aciduria</i>	<i>Dysplasia of nails with hypodontia</i>
Bile duct cancer	Ehlers-Danlos	Kallikrein attenuated hypertension	<i>PH2</i> <i>Glyoxylate reductase/hydroxypyruvate reductase deficiency</i> <i>D-glycerate dehydrogenase deficiency</i>	<i>Witkop syndrome</i>
<i>Cholangiocarcinoma</i>	Ehlers-Danlos			TORCH syndrome
Bile ducts paucity	Ehlers-Danlos syndrome			
Biliary atresia	Ehlers-Danlos syndrome			
Biliary cirrhosis	Ehlers-Danlos syndrome			
Biliary hypoplasia	Ehlers-Danlos syndrome			
Biliary malformation renal tubular insufficiency	Ehlers-Danlos syndrome			
Biliary tract cancer	Ehlers-Danlos syndrome			
Bilirubin induced brain injury in the newborn	Ehlers-Danlos syndrome			

Binder syndrome	Ehlers-Danlos syndrome MITIS type	<i>Kallikrein hypertension</i>	Oxycephaly	Toriello Carey syndrome
<i>Binder type Maxillonasal dysplasia</i>	<i>Ehlers-Danlos syndrome type 2</i>	Kallin syndrome	P450C11B1 deficiency	Toriello Lacassie Droste syndrome
Bindewald Ulmer Muller syndrome	MITIS type Ehlers-Danlos syndrome	<i>Gamborg nielsen syndrome</i>	<i>Congenital adrenal hyperplasia type 4</i>	Toriello syndrome
<i>Fallot complex with severe mental and growth retardation</i>	<i>Ehlers-Danlos syndrome mild classic type</i>	Kallmann syndrome with spastic paraplegia	<i>Congenital adrenal hyperplasia due to 11-Beta-hydroxylase deficiency</i>	Toriello-Higgins-Miller syndrome
Binswanger disease	<i>mild classic type Ehlers-Danlos syndrome</i>	<i>Spastic paraplegia with Kallmann syndrome</i>	<i>Adrenal hyperplasia 4 congenital due to 11-Beta-hydroxylase deficiency</i>	Torres ayber syndrome
biotin responsive Multiple carboxylase deficiency	Ehlers-Danlos syndrome type 1	<i>Familial spastic paraplegia with Kallmann's syndrome</i>	<i>Adrenal hyperplasia congenital due to 11-Beta-hydroxylase deficiency</i>	Torsade-de-pointes syndrome
Biotinidase deficiency	<i>Ehlers-Danlos syndrome Gravis type</i>	Kantaputra type Mesomelic dysplasia	<i>Adrenal hyperplasia congenital due to 11-Beta-hydroxylase deficiency</i>	Torsion dystonia
<i>BTD deficiency</i>	EDS 1	<i>Thai type Mesomelic dysplasia carpal and tarsal synostosis</i>	<i>Steroid 11-beta-hydroxylase</i>	<i>Primary torsion dystonia</i>
<i>Late-onset multiple carboxylase deficiency</i>	<i>classic severe form Ehlers-Danlos syndrome</i>	<i>Mesomelic dysplasia with ankle</i>	<i>11-Beta-hydroxylase deficiency</i>	Torsion dystonia 2
<i>Late-onset biotin-responsive multiple carboxylase deficiency</i>	<i>Gravis type Ehlers-Danlos syndrome</i>	<i>Kantaputra Gorlin syndrome</i>	<i>Hypertensive form of adrenal hyperplasia</i>	<i>autosomal recessive type Torsion dystonia 2</i>
<i>Biotin deficiency</i>	<i>Ehlers-Danlos syndrome classic severe form</i>	<i>Mesomelic dysplasia with ankle carpal and tarsal synostosis</i>	<i>Pachygyria mental retardation epilepsy</i>	<i>DYT2</i>
biotin-responsive Basal ganglia disease	Ehlers-Danlos syndrome type 10	<i>Mesomelic dysplasia Thai type</i>	Pachyonychia congenita	<i>Torsion dystonia 2 autosomal recessive type</i>
BBGD	EDS X	MMDK	Pachyonychia congenita Jackson Lawler type	<i>Dystonia musculorum deformans type 2</i>
Bipolar disorders	<i>Ehlers-Danlos syndrome with platelet dysfunction from fibronectin abnormality</i>	<i>Mesomelic dysplasia Kantaputra type</i>	<i>type 2 Pachyonychia congenita</i>	torsion Dystonia 6
<i>Maniac-depressive disorders</i>	Ehlers-Danlos syndrome type 4	Kaplan Plauchu Fitch syndrome	<i>Jackson-Lawler type pachyonychia congenita</i>	<i>Torsion dystonia adult onset mixed type</i>
<i>Manic-depressive psychosis</i>	<i>Sack-Barabas syndrome</i>	<i>Acrocraniofacial dysostosis</i>	<i>Pachyonychia congenita type 2</i>	Torsion dystonia focal adult-onset
Bird headed dwarfism montreal type	Ehlers-Danlos syndrome type 5	Kaplan-Plauchu-Fitch syndrome	Pachyonychia congenita recessive	<i>Torsion dystonia 7</i>
Birdshot chorioretinopathy	EDS5	Kaplowitz-Bodurtha syndrome	<i>Autosomal recessive</i>	<i>focal adult-onset Torsion dystonia</i>
<i>Multiple small cream-colored lesions symmetrically scattered mainly around the optic disk</i>	<i>EDS 5</i>	Kaposiform hemangioendothelioma	<i>pachyonychia congenita</i>	<i>Primary adult-onset torsion dystonia</i>
<i>cream-colored lesions symmetrically scattered mainly around the optic disk</i>	Ehlers-Danlos syndrome type 7	Karandikar-Maria-Kamble syndrome	<i>Epiphyseal stippling with osteoclastic hyperplasia</i>	Torsion dystonia with onset in infancy
<i>Multiple small</i>	Ehlers-Danlos syndrome type 7B	<i>urinary defects</i>	<i>Pacman dysplasia</i>	<i>Autosomal dominant torsion dystonia with onset in infancy</i>
Bitemporal aplasia cutis congenita	Ehlers-Danlos syndrome type 7C	Karl Adolph von Basedow	PACNS	torticollis
FFDD type 1	<i>FN abnormality type 10 Ehlers-Danlos syndrome</i>	<i>Coma basedovicum</i>	<i>Primary central nervous system vasculitis</i>	<i>Froster-Iskenius-Watson syndrome</i>
<i>Brauer syndrome</i>	<i>EDS10</i>	<i>Basedow's coma</i>	<i>Primary angiitis of the central nervous system</i>	Torticollis congenital
<i>Hereditary symmetrical aplastic nevi of temples</i>	<i>Ehlers-Danlos-like syndrome due to tenascin-X deficiency</i>	Karsch neugebauer syndrome	<i>Primary CNS vasculitis</i>	<i>Congenital muscular torticollis</i>
FFDD	<i>EDS due to TNX deficiency</i>	Kartagener type Immotile cilia syndrome	Paget disease	<i>Torticollis keloids cryptorchidism</i>
<i>type 1 FFDD</i>		Kashani-Strom-Utley syndrome	<i>Paget disease of bone</i>	renal dysplasia
<i>Focal facial dermal dysplasia</i>		Kasznica carlson coppedge syndrome	Paget disease juvenile type	<i>Goeminne syndrome</i>
Bixler Christian Gorlin syndrome	<i>TNX deficiency</i>	<i>Ectrodactyly spina bifida cardiopathy</i>	<i>Hyperostosis corticalis deformans juvenilis</i>	<i>TKCR syndrome</i>
<i>HMC syndrome</i>	<i>Ehlers-Danlos syndrome caused by tenascin-X deficiency</i>	Kaufman oculocerebrofacial syndrome	Paget disease of bone type 1	Total anomalous pulmonary venous return
<i>Hypertelorism microtia facial clefting syndrome</i>	EHYT	KOS	<i>PDB1</i>	<i>TAPVR1</i>
Bj-rnstadt syndrome	EHT	Kawasaki disease	<i>Familial Paget's disease of bone type 1 Paget's disease</i>	<i>Scimitar anomaly</i>
Bjornstad syndrome	EHTN	<i>Kawasaki syndrome</i>	<i>type 1 Paget disease of bone</i>	<i>TAPVR</i>
<i>Bjornstad type Deafness and pili torti</i>	<i>Essential hypertension</i>	<i>Mucocutaneous lymph node syndrome</i>	Paget's disease of the breast	<i>Pulmonary venous return anomaly</i>
<i>Pili torti and nerve deafness</i>	Eijkman syndrome	<i>Infantile polyarteritis</i>	<i>Paget's disease of the nipple and areola</i>	<i>Anomalous pulmonary venous return</i>
PTND	<i>Eijkman's syndrome</i>	MCLNS	<i>mammary Paget's disease</i>	<i>total congenital Cataract</i>
<i>Deafness and pili torti Bjornstad type</i>	<i>Christiaan Eijkman syndrome</i>	MCLS	<i>Palagonia type Acrofacial dysostosis</i>	<i>Cataract total congenital with posterior sutural opacities in Heterozygotes</i>
<i>Pili torti-sensorineural hearing loss</i>	Eiken syndrome	M.L.N.S.	<i>Palagonia form of AFD</i>	<i>total congenital with posterior sutural opacities in Heterozygotes</i>
Bladder exstrophy and epispadias complex	<i>eisenberg type Supravalvar aortic stenosis</i>	Kawashima syndrome	<i>Palagonia type of acrofacial dysostosis</i>	<i>Cataract</i>
Bladder neoplasm	<i>Supravalvar aortic stenosis eisenberg type</i>	<i>Isotretinoin-like syndrome</i>	<i>Palagonia type of acrofacial dysostosis</i>	<i>total congenital with posterior sutural opacities in Heterozygotes</i>
<i>Bladder cancer</i>	<i>Aortic supravalvular stenosis</i>	KBG syndrome	<i>Palagonia type of acrofacial dysostosis</i>	<i>Total hexosaminidase deficiency</i>
Blaichman syndrome	Eisenmenger syndrome	KCS1	<i>Palagonia type of acrofacial dysostosis</i>	<i>Beta-hexosaminidase-beta-subunit deficiency</i>
Blastic NK cell lymphoma	<i>either Burkitt or Burkitt-like (type) Small non-cleaved lymphoma</i>	<i>autosomal recessive form Kenny-Caffey syndrome</i>	<i>AFD- Palagonia type</i>	<i>Sandhoff-Jatzkewitz-Pilz disease</i>
Blastogenesis defect	<i>AIDS related lymphoma</i>	<i>Type 1 Kenny-Caffey syndrome</i>	Palant cleft palate syndrome	<i>Hexosaminidase A and B deficiency</i>
<i>Russell weaver bull syndrome</i>	<i>Small non-cleaved lymphoma either Burkitt or Burkitt-like (type)</i>	<i>Kenny-Caffey syndrome autosomal recessive form</i>	Pallidopyramidal syndrome	<i>Disease</i>
Blastoma	<i>AIDS-related lymphoma</i>	Kearns-Sayre syndrome	<i>Pallido-pyramidal disease</i>	<i>Berardinelli syndrome</i>
Blastomycosis	<i>Diffuse large B-cell lymphoma (type)</i>	Kennedy-Teebi syndrome	<i>Tetrasomy 12p mosaic pks</i>	<i>GM2 gangliosidosis type 2</i>
<i>North American blastomycosis</i>	<i>B-cell immunoblastic lymphoma (type)</i>	<i>Acrofacial dysostosis autosomal recessive</i>		<i>type 2 GM2 gangliosidosis</i>
<i>Gilchrist's disease</i>	Elective mutism	Kennerknecht syndrome		<i>Sandhoff disease</i>
Blepharo facio skeletal syndrome	<i>Selective mutism</i>			<i>Total lipodystrophy and acromegaloïd gigantism</i>

Blepharo naso facial syndrome Van maldergem type	Elejalde syndrome	Agonadism	mosaic Tetrasomy 12p	Congenital lipotrophic diabetes
Blepharochalasia	Melanolyosomal neurocutaneous syndrome	Kennerknecht Vogel syndrome	Isochromosome 12p syndrome	Berardinelli-seip congenital lipodystrophy type 2
double lip	Neuroectodermal melanolyosomal disease	Agonadism mental retardation delayed bone age	Pallister W syndrome	Tourette syndrome
Blepharo-facio-skeletal syndrome RichieriCosta-GuionAlmeida-Rodini syndrome	Neuro-ectodermal melanolyosomal syndrome	Kenny-Caffey syndrome	mental retardation and pugilistic facies Median cleft upper lip	Gilles de la Tourette syndrome
Blepharophimosis	Elephant man in context of NF	Keratitis herpetic	Median cleft upper lip mental retardation and pugilistic facies	Townes-Brocks syndrome
	Elephantitis	Ocular herpes	W syndrome	REAR syndrome
				Deafness sensorineural with imperforate anus and hypoplastic thumbs
epicanthus inversus	Lymphatic filariasis	Herpetic keratitis	Pallister-Hall syndrome	Renal-ear-anal-radial syndrome
Blepharophimosis nasal groove growth retardation	Elevated dark spiny papules on the face or trunk	Keratitis sicca	PHS	sensorineural with imperforate anus and hypoplastic thumbs Deafness
Blepharophimosis ptosis esotropia syndactyly short	Trichostasis spinulosa	KCS	Pallister Hall syndrome	
Blepharophimosis syndrome ohdo type	dark spiny papules on the face or trunk Elevated	Dry eye syndrome	Palmer pagon syndrome	Toxic encephalopathy
			Palmitoyl-proteine thioesterase deficiency	Neurotoxicity syndromes
Ohdo madokoro sonoda syndrome	Elliptocytosis	Keratoconjunctivitis sicca	CLN5	Toxoplasma embryopathy
Blepharophimosis syndrome type 1	Spherocytosis	Keratoconus	CLN2	TPMT deficiency
BPES type 1	Ellis Van Creveld syndrome	Noninflammatory corneal thinning		
Blepharophimosis ptosis epicanthus inversus with ovarian failure	EVG	keratoconus febrile seizures and sinoatrial block Mental retardation	Ceroid lipofuscinosis	Thiopurines poor metabolism of Thiopurine S methyltransferase deficiency
ptosis epicanthus inversus with ovarian failure Blepharophimosis	Mesodermic dysplasia	Keratoconus posticus circumscriptus	CLN1	
ptosis epicanthus inversus type 1	Ellis Yale Winter syndrome	Keratoderma	Palmoplantar keratoderma punctate	poor metabolism of Thiopurines
Blepharophimosis	Microcephaly congenital heart disease lung segmentation defects and unilateral renal agenesis			
BPES with premature ovarian failure	congenital heart disease lung segmentation defects and unilateral renal agenesis	dental abnormalities- hypogonadism	Palmoplantar porokeratosis of Mantoux	Thiopurine methyltransferase deficiency
	Microcephaly			
Blepharophimosis ptosis epicanthus inversus type 1	Epithelioma		Palpebral coloboma lipoma Syndrome	Tracheal agenesis
			Nasopalpebral lipoma coloboma syndrome	Congenital tracheal agenesis
Blepharoptosis aortic anomaly	Emanuel syndrome	Keratoderma palmoplantar		Congenital tracheal stenosis
Blepharoptosis cleft palate	Supernumerary der(22) syndrome	Keratoderma palmoplantar punctate type 2	Pancreas agenesis	
ectrodactyly dental anomalies	embryonal	Type 2 punctate PPK	Pancreas annular	Tracheobronchomalacia
Blepharospasm	Rhabdomyosarcoma	punctate type 2 Keratoderma palmoplantar	Annular pancreas	Tracheobronchomegaly
BL	Embryonal sarcoma	Porokeratosis plantaris palmaris et disseminata	Pancreatic adenoma	Tracheobronchopathia osteochondroplastica
BS	Embryonal disorganization syndrome	Keratoderma palmoplantar striate form 3	Pancreatic and cerebellar agenesis	TBOCP
	EMC			
Blethen Wenick Hawkins syndrome	Essential mixed cryoglobulinemia	PPKS3	Pancreatic carcinoma	Tracheoesophageal fistula symphalangism
blindness deafness and metabolic abnormalities Primary testicular insufficiency with normal virilization hypogonadism and metabolic anomalies	Emerinopathy	Keratosis palmoplantaris striata 3	Pancreatic cancer	Tracheoesophageal fistula with or without esophageal atresia
Cardiomyopathy				
Primary testicular insufficiency with normal virilization blindness deafness and metabolic abnormalities	Emerly Nelson syndrome	Striate palmoplantar keratoderma 3	Pancreatic endocrine tumour	Tracheoesophageal fistula
Cardiomyopathy hypogonadism and metabolic anomalies	Empty scrotum	Keratoderma palmoplantaris transgrediens	Pancreatic hypoplasia	Tracheoesophageal atresia with or without tracheoesophageal fistula
	Congenital absence of testes	congenital familial in plaques		
Weinstein Kliman Scully syndrome		Erythrokeratoderma figurata	Yorifuji-Okuno syndrome	TEF
		Keratosis palmoplantaris transgrediens et progrediens	Pancreatic insufficiency and bone marrow dysfunction	
Bloch-Sulzberger syndrome (formerly) IP2	TRS	Greither disease	SDS	Tracheopathia osteoplastica
type 2 (formerly) Incontinentia pigmenti	Vanishing testes	Erythrokeratoderma variabilis	Lipomatosis of pancreas congenital	Tracheobronchopathia osteoplastica
familial male-lethal type	XY gonadal dysgenesis syndrome			Cartilaginous or bony projections into the tracheobronchial lumen
Incontinentia pigmenti	Testicular regression syndrome	EKV	Shwachman-Bodian syndrome	Tracheophageal fistula hypospadias
	Absence of testes	Erythrokeratoderma variabilis with erythema gyratum repens	congenital Lipomatosis of pancreas	Tranebjaerg type seizures and psoriasis
IP2 (formerly)	Anorchia	Erythrokeratoderma figurata	Pancreatic lipomatosis and duodenal atresia	Mental retardation X-linked X-linked mental retardation associated with psoriasis
		congenital familial in plaques		Mental retardation X-linked
Incontinentia pigmenti familial male-lethal type	Empty sella syndrome	Keratoderma palmoplantaris transgrediens et progrediens	Pancreatic lipomatosis duodenal stenosis	Tranebjaerg type seizures and psoriasis
Incontinentia pigmenti type 2 (formerly)	Secondary ESS (subtype)	Keratosis focal palmoplantar gingival	Pancreatic polypeptidoma	Tranebjaerg Sveigaard syndrome
Blomstrand lethal osteochondrodysplasia	Primary ESS (subtype)	Focal palmoplantar and oral mucosa hyperkeratosis	Pancreatic VIPoma	Tranebjaerg-Sveigaard syndrome
	Empty sella turcica	Keratosis follicularis dwarfism	Vasoactive intestinal peptide-producing tumor	Transcobalamin 2 deficiency
BOCD	ESS	cerebral atrophy	Vasoactive intestinal peptide (VIP) tumor	Transcobalamin II deficiency
Lethal congenital dwarfism with accelerated skeletal maturation	EMS	keratosis follicularis spinulosa	Pancreatoblastoma	Transient Acantholytic Dermatitis
blomstrand type Chondrodysplasia	Severe muscle pain and abnormally high eosinophils	decalvans Ichthyosis	Panner disease	Grover's disease
Blomstrand osteochondrodysplasia	L-tryptophan induced EMS	clinodactyly	Osteochondrosis of the capital humerus	transient Erythroblastopenia
Blomstrand syndrome	Eosinophilia-myalgia syndrome	Keratosis palmoplantar periodontopathy	Aseptic necrosis of the capital humerus	Transient erythroblastopenia of childhood
Bloom syndrome	Enamel hypoplasia cataract hydrocephaly	Keratosis palmoplantaris with periodontopathy	Panniculitis	Familial transient erythroblastopenia of childhood
Bloom-Torre-Machacek syndrome	Encephalitis	Papillon Lefevre Syndrome	Winkelman's cytophagic panniculitis	Erythroblastopenia transient
Bobble head doll syndrome	Encephalitis lethargica	Keratosis palmoplantaris adenocarcinoma of the colon	Panostotic fibrous dysplasia	Transient neonatal arthrogryposis
Bobble-head doll syndrome	Encephalo cranio cutaneous lipomatosis	Keratosis palmoplantaris nummularis	Papillary cystadenocarcinoma	transitional cell cancer Renal pelvis and ureter
Body cavity-based lymphoma				

Body skin hyperlaxity due to vitamin K-dependent coagulation factor deficiency	Encephalocele anencephaly	<i>Hereditary painful callosities</i>	PCAC	Transketolase defect
BOE	Encephalocele anterior	Keratosis palmoplantaris striata Keratosis palmoplantaris transgrediens of Siemens	Papillary cystadenoma lymphomatosum Papillary renal cell carcinoma familial - (subtype)	<i>Alcohol induced encephalopathy</i> <i>Korsakoff's amnesic syndrome</i>
<i>Benign occipital epilepsy</i>	Encephalocele frontal Encephalocraniocutaneous lipomatosis	<i>Meleda disease</i> Keratosis palmoplantaris with arrhythmogenic cardiomyopathy	<i>Papillary renal cell carcinoma</i>	<i>Wernicke's encephalopathy</i> Transmissible spongiform encephalopathies
BOFS	ECCL		PRCC	TSEs
<i>Branchiooculofacial syndrome</i>			<i>Papillary renal cell carcinoma sporadic - (subtype)</i> <i>Papillary renal carcinoma malignant - (subtype)</i> <i>Papillary renal cell carcinoma bilateral - (subtype)</i>	Transplacental infections Transposition of the great vessels congenitally corrected
Bohring-Opitz syndrome	<i>Fishman syndrome</i>	Keratosis pilaris atrophicans		
<i>Bohring syndrome</i>	Encephalomyelitis	Keratosis Seborrhoeica		Transposition of the great arteries congenitally corrected
<i>Opitz trigonocephaly-like syndrome</i>	Encephalopathy Encephalopathy due to beta-mercaptoplactate-cysteine disulfiduria	<i>seborrhic Keratosis</i>	<i>multiple - (subtype) Papillary renal cell carcinoma</i> <i>Papillary renal cell carcinoma multiple - (subtype)</i> <i>bilateral - (subtype) Papillary renal cell carcinoma familial - (subtype) Papillary renal cell carcinoma sporadic - (subtype) Papillary renal cell carcinoma malignant - (subtype) Papillary renal carcinoma</i>	<i>Transposition of the great arteries congenitally corrected</i>
<i>C-like syndrome</i>	Encephalopathy due to GLUT1 deficiency	<i>Seborrhic keratoses</i>		CCTGA
Boichis syndrome	<i>Glucose transporter type 1 deficiency syndrome</i>	Kersey syndrome		<i>Congenitally corrected transposition of the great arteries congenitally corrected Transposition of the great vessels</i>
Boileau type Marfan-like syndrome	Encephalopathy due to hydroxykyunureninuria	<i>Trichodontal syndrome</i>		
Bone dysplasia azouz type	Encephalopathy due to sulphite oxidase deficiency	Keshan disease <i>Caused by deficiency of selenium in the diet</i>	<i>Alpha methyl acetoacetyl-CoA Thiolase deficiency</i>	Transthyretin amyloid neuropathy
Bone dysplasia corpus callosum agenesis	Encephalopathy familial with Collins bodies	<i>KSD</i> <i>Enlarged heart and poor heart function</i>	<i>Papillon-League-Psaume syndrome</i>	<i>TTR amyloid neuropathy</i>
Bone dysplasia lethal holmgren type	<i>Familial encephalopathy with neuroserpin inclusion bodies familial with Collins bodies</i>	Ketoacidosis due to betaketothiolase deficiency	<i>Papillon-League-Psaume syndrome</i>	<i>Amyloid polyneuropathy</i> <i>Transthyretin amyloid polyneuropathy</i> transthyretin related Amyloid polyneuropathy
Bone dysplasia Moore type	Encephalopathy	<i>Alpha methyl acetoacetyl-CoA Thiolase deficiency</i>	<i>Oral-facial-digital syndrome type 1</i>	Transverse limb deficiency
Bone fragility craniostosis proptosis hydrocephalus	Encephalopathy intracerebral calcification retinal	Ketoaciduria	<i>Orofaciodigital syndrome type1</i>	hemangioma Transverse myelitis neuromyelitis optica
bone malignancy			<i>type 1 Oral-facial-digital syndrome</i>	
<i>Diaphyseal medullary stenosis</i>	Encephalopathy progressive		<i>ofd1</i>	
<i>Bone dysplasia</i>	Encephalopathy progressive optic atrophy	Ketotic hyperglycinemia <i>Propionyl-CoA carboxylase deficiency</i> <i>Hyperglycinemia with ketoacidosis and leukopenia</i>	<i>OFD syndrome 1</i>	
MFH	Encephalopathy subacute spongiform	<i>Glycinemia ketotic</i>		
<i>Hardcastle syndrome</i>	Encephalopathy with neuroserpin inclusion bodies	<i>Propionicacidemia</i>	<i>Papillon-Lefevre syndrome</i> <i>Keratosis palmoplantar-periodontopathy</i>	Transverse myelitis
<i>malignant fibrous histiocytoma</i>	Encephalopathy-basal ganglia-calcification			Traumatic spinal cord injury Treacher Collins type autosomal recessive Mandibulofacial dysostosis Treatment of aspiration pneumonitis requiring intubation and mechanical ventilation
<i>medullary fibrosarcoma</i>	Enchondromatosis (benign)		<i>Papillo-renal syndrome</i>	Treatment of cardiogenic shock Treff Sanborn Carey syndrome
Bone marrow failure neurologic abnormalities	Endemic pemphigus foliaceus	<i>PCC deficiency</i> <i>ketotic Glycinemia</i> <i>Acidemia propionic</i>	<i>PAPS-chondroitin sulfate sulfotransferase activity</i> <i>Brachyolmia Toledo type</i> <i>Toledo type brachyolmia</i> <i>Spondyloepiphyseal dysplasia chondroitin sulfate type</i> <i>SED chondroitin sulfate type</i>	Treff-Sanborn-Carey syndrome
Bone Marrow failure syndromes	<i>Brazilian pemphigus</i>			
Bone neoplasms	<i>Pemphigus and fogo selvagem</i>			
Bone tumor	<i>South American pemphigus</i>	KFD	<i>chondroitin sulfate type</i> <i>Spondyloepiphyseal dysplasia Toledo type Spondyloepiphyseal dysplasia tarda</i> <i>Papular and sclerodermid lichen myxedematosus</i>	Treff-Sanborn-Carey syndrome
Bonneau-Beaumont syndrome	<i>Brazilian pemphigus foliaceus</i>	<i>Kikuchi-Fujimoto disease</i>		Trembling chin
Bonneman Meinecke Reich syndrome	Endemic treponematosis caused by <i>Treponema carateum</i>	<i>Histiocytic necrotizing lymphadenitis</i>		<i>Hereditary geniospasm</i>
Bonnemann Meinecke syndrome	<i>Pinta</i>	KFSD <i>Keratosis follicularis spinulosa decalvans cum ophiasis</i> <i>Keratosis follicularis spinulosa decalvans</i>		<i>Geniospasm</i>
Bonnet-Dechaume-Blanc syndrome	Endocardial fibroelastosis		<i>Lichenoid papular eruption</i>	<i>GSM 1</i>
Book syndrome	<i>EFE</i> endocardial fibroelastosis (EFE) and congenital cataracts	Kienbock disease		Tremor hereditary essential
Booth haworth dilling syndrome	Communicating hydrocephalus	<i>Bilateral Kienbock's disease</i>	<i>Arndt-Gottron disease</i>	Trench fever <i>Bartonellosis due to Bartonella quintana infection</i>
bor syndrome	<i>Hydrocephalus endocardial fibroelastosis and cataracts</i>	<i>Kienbock's disease</i>	<i>Scleromyxoedema</i>	
<i>Branchiootorenal syndrome</i>	Communicating hydrocephalus endocardial fibroelastosis		<i>Papular mucinosis</i>	Treponemal infections
BOR1	<i>Hydrocephalus</i> <i>Communicating hydrocephalus endocardial fibroelastosis (EFE) and congenital cataracts</i>	Kikuchi necrotizing lymphadenitis <i>Kikuchi-Fujimoto's disease</i>	<i>Lichen myxedematosus</i> Papulosis Papulovesicular acrolocated syndrome	<i>Treponema infection</i> Trichinosis
<i>Branchiootorenal syndrome 1</i>	<i>HEC syndrome</i>	<i>Nosocomial Kikuchi's disease</i>		<i>Trichinellosis</i>
<i>Branchiootorenal dysplasia</i>	Endocarditis	<i>Kikuchi disease</i>	<i>Acrodermatitis papulosa infantum</i> <i>Papular acrodermatitis of childhood</i>	<i>Human trichinellosis</i> Tricho oculo dermo vertebral syndrome
<i>Melnick-Fraser syndrome</i>	Endocrine adenomatosis multiple	<i>Kikuchi's disease</i>	<i>Gianotti-Crosti syndrome</i>	
BORJ	<i>Wermer syndrome</i>	<i>Histiocytic necrotising lymphadenitis</i>	<i>Acropapulo-vesicular syndrome</i> <i>Erythematovesiculo-papulous eruptive syndrome</i>	<i>Alves dos santos castello syndrome</i> <i>Ectodermal dysplasia cataracts kyphoscoliosis</i> Tricho odonto onycho dermal syndrome Tricho odonto onychodysplasia syndactyly dominant Tricho odonto onychodysplasia syndactyly dominant type Tricho onychic dysplasia Tricho onycho hypohidrotic dysplasia
<i>Mental deficiency epilepsy and endocrine disorders</i>	<i>MEN 1</i>	Kinky hair syndrome		
<i>epilepsy and endocrine disorders</i>	<i>Multiple endocrine neoplasia type 1</i>	Kirghizian Dermatoosteolysis	<i>Paraganglioma</i>	
<i>Mental deficiency</i>	<i>multiple Endocrine adenomatosis</i>		<i>PGL</i> <i>Paragonimus westermani infection</i> <i>Paragonimiasis</i> <i>Paramyotonia congenita of Von Eulenburg</i>	
<i>Borjeson-Forsman-Lehmann syndrome</i>	endocrine overactivity	<i>Dermatoosteolysis Kirghizian type</i>	<i>Paramyotonia congenita</i>	<i>Tricho retino dento digital syndrome</i> <i>Trichodontal dysplasia with hyperopia</i> <i>Pilodontal dysplasia with refractive errors</i>
<i>Borjeson Syndrome</i>			<i>PMC</i>	
Bork Stender Schmidt syndrome	<i>Myxoma</i>	Kjer-type optic atrophy		
<i>Bork syndrome</i>	<i>Carney complex</i>	<i>Kjer type Optic atrophy</i> <i>juvenile Optic atrophy</i>		
Bornholm eye disease	<i>spotty pigmentation</i>	<i>Optic atrophy juvenile</i>		
<i>Cone dysfunction syndrome with myopia</i>	Endocrinopathy	<i>Optic atrophy 1</i>		
Borrone dermatocardiosteal syndrome	Endodermal sinus tumor	<i>Optic atrophy Kjer type</i>		
<i>Borrone Di Rocco Crovato syndrome</i>	Endolymphatic sac tumors (ELST's) in Von Hippel Lindau			

	(VHL) disease			
BOS syndrome	Endometrial stromal sarcoma	Klebsiella pneumoniae infection	<i>Paralysis periodica paramyotonia</i>	<i>Kopysc Barczyk Krol syndrome</i>
Boscherini Galasso Manca Bitti syndrome	Endomyocardial fibroelastosis	<i>Klebsiella</i>	Paraneoplastic cerebellar degeneration	<i>Euhidrotic ectodermal dysplasia</i>
Bosley-Salih-Alorainy syndrome	Endomyocardial fibrosis	<i>Klebs</i>	Paraneoplastic Neurologic Disorders	Tricho-dental syndrome
Bosma henkin christiansen syndrome	Endosteal sclerosis	<i>Klebsiella infection</i>	Paraneoplastic neurologic syndromes	<i>Tricho-dental dysplasia</i>
Bothnian type Diffuse palmoplantar keratoderma	Eng Strom syndrome	Kleeblattschaedel-deformity syndrome	Paraneoplastic pemphigus (subtype)	Trichodermal syndrome and mental retardation
<i>Palmoplantar keratoderma Bothnian type</i>	<i>Short stature locking fingers</i>	<i>Cloverleaf skull syndrome</i>	<i>Pemphigus</i>	<i>Katsantoni Papadakou Lagoyanni syndrome</i>
<i>Bothnian type Palmoplantar keratoderma</i>	Engelhard Yatziv syndrome	<i>Kleeblattschaedel syndrome</i>	<i>Pemphigus vulgaris (subtype)</i>	Trichodermal syndrome mental retardation
Bothricephalosis	Enolase deficiency type 1	Kleine-Levin syndrome	<i>Pemphigus foliaceus (subtype)</i>	Trichodermodyplasia dental alterations
Boucher Neuhauser syndrome	Enolase deficiency type 2	Kleiner holmes syndrome	Paraneoplastic retinopathy	Trichodysplasia
Boucher-Neuhauser syndrome	Enolase deficiency type 3	<i>Hallux varus and preaxial polysyndactyly</i>	<i>Cancer-associated retinopathy</i>	Trichodysplasia xeroderma
<i>choroidal dystrophy</i>	Enolase deficiency type 4	Klinefelter's syndrome	paraneurofibroma	Trichoepithelioma multiple familial
Boudhina Yedes Khiari syndrome	Enteric anendocrinosis	<i>Klinefelter syndrome</i>	<i>Neurofibroma</i>	<i>Epithelioma adenoides cysticum of Brooke</i>
	<i>Malabsorptive diarrhea due to paucity of enteroendocrine cells</i>	<i>XXY trisomy</i>	Paraparesis amyotrophy of hands and feet	<i>hereditary multiple benign cystic Epithelioma</i>
Bourneville syndrome	Enterobiasis	Klippel feil syndrome	Parapsoriasis en plaque	<i>Epithelioma hereditary multiple benign cystic</i>
<i>Bourneville's syndrome</i>	<i>Human enterobiasis</i>	<i>Fused cervical segments</i>	<i>Parapsoriasis</i>	Tricho-hepato-enteric syndrome
Boutonneuse fever	<i>Seatworm</i>	Klippel Feil syndrome recessive type	<i>Digitate dermatosis</i>	Tricho-hepato-enterique syndrome
Bouwes Bavinck syndrome	<i>Enterobius vermicularis infection</i>	<i>Cervical vertebral fusion autosomal recessive</i>	Paraquat induced lung disease	Trichomegaly cataract hereditary spherocytosis
<i>eye anomalies</i>	Enterocyte heparan sulphate deficiency	<i>autosomal recessive Cervical vertebral fusion</i>	Paraquat poisoning	Trichoodontoonychial dysplasia
Bow leg	Enterocyte intrinsic factor receptor defect of	Klippel-feil deformity conductive deafness and absent vagina	Parasitic infection caused by Dracunculus medinensis	Tricho-odonto-onychial dysplasia with bone deficiency in frontoparietal region
<i>Genu varus</i>	<i>defect of Enterocyte intrinsic factor receptor</i>	<i>Mullerian duct aplasia unilateral renal agenesis and cervicothoracic somite anomalies</i>	<i>Guinea worm disease</i>	<i>Tricho-odonto-onychial dysplasia</i>
<i>Genu varum</i>	<i>Imerslund-Grasbeck syndrome</i>	<i>unilateral renal agenesis and cervicothoracic somite anomalies</i>	<i>Guinea worm infection</i>	Tricho-odonto-onychodysplasia with syndactyly
bowed rigid limbs and characteristic facies Dwarfism with short limbs and characteristic facies	<i>Enterocyte cobalamin malabsorption</i>	<i>Mullerian duct aplasia conductive deafness and absent vagina Klippel-feil deformity</i>	Parastremmatic dwarfism	<i>Ectodermal dysplasia with corkscrew hairs</i>
<i>Boomerang dysplasia</i>	<i>Megaloblastic anemia</i>	<i>Klippel-Feil syndrome autosomal dominant</i>	<i>Parastremmatic dysplasia</i>	<i>Trueb Burg Bottani syndrome</i>
<i>Boomerang-like skeletal dysplasia</i>	Enteropathica	<i>autosomal dominant Klippel-Feil syndrome</i>	Parathyroid carcinoma	Trichophytia profunda capitis
Bowen Hutterite syndrome (formerly)	Enteropathy	<i>Cervical vertebral fusion autosomal dominant</i>	PARC syndrome	<i>Trichophyton infection</i>
<i>Bowen-Conradi Hutterite syndrome</i>	Enteropathy-type T-cell lymphoma	<i>Klippel Feil syndrome dominant type autosomal dominant Cervical vertebral fusion</i>	Parchment right ventricle	<i>Kerion celsi</i>
<i>Bowen-Conradi syndrome BWCNS</i>	Enterovirus antenatal infection	<i>KLS</i>	Parkinson disease 3	<i>Tinea capitis profunda</i>
	Enterovirus infection	<i>Familial hibernation (Kleine-Levin) syndrome</i>	<i>PARK3</i>	<i>Susceptibility to Tinea imbricata</i>
Bowenoid papulosis	Envenomization by bothrops lanceolatus	<i>Familial Kleine-Levin syndrome</i>	Parkinsonian features and neurologic abnormalities mental retardation and transient psychotic episodes	<i>Trichophytia profunda barbae</i>
Bowing congenital short bones	Envenomization by the Martinique lancehead viper	<i>Kleine-Levin hibernation syndrome</i>	<i>Vitsala</i>	Tricho-retino-dento-digital syndrome
Bowing congenital with short bones	Environment associated hypertension	<i>Kleine Levin Syndrome</i>	<i>Kifafa seizure disorder mental retardation and transient psychotic episodes Parkinsonian features and neurologic abnormalities</i>	Trichorhinophalangeal dysplasia 1
<i>congenital with short bones Bowing</i>	Enzyme enolase deficiency	Kniest like dysplasia lethal	<i>Complex familial seizure disorder</i>	<i>Giedion syndrome</i>
<i>Kyphomelic dysplasia</i>	<i>Muscle enolase deficiency</i>	<i>Lethal Kniest-like dysplasia</i>	Parkinsonism	<i>Trichorhinophalangeal (TRP) syndrome 1</i>
Bowing of long bones congenital	Eosinophilic cryptitis	Kniest-like dysplasia	<i>Parkinson's disease</i>	Trichorhinophalangeal syndrome
Bowing of the femurs aplasia or hypoplasia of the fibula and digital anomalies	Eosinophilic cystitis	Knobloch layer syndrome	<i>Laxova-Opitz syndrome</i>	Trichorhinophalangeal syndrome type 1
<i>aplasia or hypoplasia of the fibula and digital anomalies Bowing of the femurs</i>	Eosinophilic enteropathy	Knobloch syndrome	<i>PARKINS</i>	Trichorhinophalangeal syndrome type 3
<i>Fuhrmann syndrome</i>	<i>EGE</i>	<i>Retinal detachment occipital encephalocele</i>	Parkinsonism with dementia of Guadeloupe	<i>TRPS 3</i>
BPD	<i>Eosinophilic gastritis</i>	Knuckle pods	Parkinsonism/Dementia complex of Guam Amyotrophic lateral sclerosis	<i>Sugio-Kajii Syndrome</i>
<i>Bronchopulmonary dysplasia</i>	<i>Eosinophilic gastroenteritis</i>	<i>leuconychia</i>	<i>Guam disease</i>	Trichoscyphodysplasia
Bpes without premature ovarian failure	<i>Eosinophilic gastroenteropathy</i>	Kocher Debre Semelaigne disease	<i>Amyotrophic lateral sclerosis-parkinsonism/dementia complex 1</i>	<i>Metaphyseal chondrodysplasia with cone-shaped epiphyses and alopecia</i>
<i>BPES type 2</i>	<i>Eosinophilic esophagitis</i>	<i>Association of muscular pseudohypertrophy and hypothyroidism in children</i>	<i>Paroxysmal cold haemoglobinuria</i>	<i>Metaphyseal chondrodysplasia with ectodermal dysplasia</i>
<i>Blepharophimosis syndrome type 2</i>	<i>Eosinophilic enteritis</i>	<i>Kocher-Debre-Semelaigne syndrome</i>	paroxysmal familial Ventricular fibrillation	<i>Cupped metaphyses and cone-shaped epiphyses with alopecia</i>
<i>Blepharophimosis ptosis and epicanthus inversus type 2</i>	<i>Eosinophilic fasciitis</i>	Kochs disease	<i>Ventricular fibrillation paroxysmal familial</i>	Trichothiodystrophy sun sensitivity
<i>Blepharophimosis ptosis and epicanthus inversus without premature ovarian failure</i>	<i>Eosinophilic lymphofollicular granuloma</i>	Kohler's Disease	<i>Paroxysmal ventricular fibrillation</i>	Trichothiodystrophy type B
<i>ptosis and epicanthus inversus</i>	<i>Eosinophilic granuloma of soft</i>	<i>Navicular Osteochondrosis</i>		<i>brittle hair syndrome</i>

without premature ovarian failure	tissue			
Blepharophimosis				
Brachial plexus neuropathy hereditary	Angiolympoid hyperplasia with eosinophilia	Kohler's Disease of the Tarsal Navicular	Parsonage-Turner syndrome	Brittle hair
Neuritis with brachial predilection	Eosinophilic hyperplastic lymphogranuloma	Kohler disease	Neuralgic shoulder amyotrophy	Sabins
Amyotrophy hereditary neuralgic with predilection for brachial plexus	Eosinophilic lymphofolliculosis	Kohler's Osteochondrosis of the Tarsal Navicular	Partial agenesis of corpus callosum	Trichothiodystrophy type C
Hereditary brachial plexus neuropathy	Kimura disease	Kohler's second disease	Severe intellectual retardation and intractable seizures	neurocutaneous syndrome
hereditary neuralgic with predilection for brachial plexus Amyotrophy	AHE	Freiberg's disease	Partial common atrioventricular canal	Trichothiodystrophy type E
Brachman-de Lange syndrome	Eosinophilic lymphogranuloma	Freiberg-Kohler syndrome	Partial atrioventricular septal defects	Trichothiodystrophy with congenital ichthyosis
Brachycephaly	Eosinophilic pneumonia	Freiberg's infraction	Partial atrioventricular canal	Trichotillomania
Brachydactylous dwarfs of Mseleni	Pulmonary infiltrates with eosinophilia	usually the second Osteochondrosis of the metatarsal head	PAVC	Tricuspid stenosis
Brachydactylous dwarfism Mseleni type	Eosinophilic synovitis	Second metatarsal osteochondrosis	Partial AVSD	Tricuspid subvalvular apparatus
Brachydactyly	Idiopathic eosinophilic synovitis	Osteochondrosis of the metatarsal head usually the second	Partial deep dermal and full thickness burns	Tricuspid valve prolapse
Brachydactyly absence of distal phalanges	Ependymoblastoma	Komar syndrome	partial deletion Chromosome 15q	Tricyclic antidepressant poisoning
Brachydactyly absent pectoral muscles and agenesis/hypoplasia of kidneys	Neuroectodermal tumors primitive	Intercostal nerve syndrome	Monosomy 15q1	Tridione syndrome
Acropectorenal field defect absent pectoral muscles and agenesis/hypoplasia of kidneys	EPEN	Rectus abdominis syndrome	Deletion 15q25	Fetal trimethadione syndrome
Brachydactyly	Epidemic encephalitis	Kosztolanyi syndrome	Monosomy 15q25	Trimethadione syndrome
Brachydactyly and intraventricular conduction defect	Epidemic encephalomyelitis	Arachnodactyly abnormal ossification and mental retardation	Deletion 15q1	German syndrome
Upper limb malformations and congenital cardiac anomalies	Epidermal hamartoma syndrome	abnormal ossification and mental retardation Arachnodactyly	partial familial Epilepsy	Paramethadione syndrome
Brachydactyly anonychia	Solomon syndrome	Koussef nichols syndrome	Partial lissencephaly	Trimethadione embryopathy
Brachydactyly Ballard type	Epidermal necrolysis	Koussef Nichols syndrome	Focal agyria pachygyria	Trigonocephaly bifid nose acral anomalies
Pitt Williams brachydactyly combined B and E types	Epidermal nevus vitamin D resistant rickets	Noonan like contracture myopathy hyperpyrexia	Incomplete lissencephaly	Trigonocephaly broad thumbs
Brachydactyly	Epidermoid carcinoma	Kozlowski Brown Hardwick syndrome	partial Monosomy 13q	Trigonocephaly C syndrome
Brachydactyly types B and E combined	Epidermolysa bullosa simplex and limb girdle muscular dystrophy	Kozlowski Celemajer Tink syndrome	Partial monosomy of the long arm of chromosome 13	Trigonocephaly ptosis coloboma
Brachydactyly combined B and E types	Epidermolysis bullosa	Humero-spinal dysostosis with congenital heart disease	partial monosomy 13q Chromosome 13	Trigonocephaly ptosis mental retardation
Brachydactyly clinodactyly	EBA	Kozlowski massen syndrome	13q- syndrome partial	Trigonomacrocephaly tibial defect polydactyly
Brachydactyly dwarfism mental retardation	DEB	Kozlowski massen syndrome	Monosomy 13q partial	Trihydroxycholestanoylcoa oxidase isolated deficiency
Brachydactyly elbow wrist dysplasia	Epidermolysis bullosa dystrophica dominant neonatal form	Kozlowski ouvrier syndrome	partial 13q- syndrome	Trihydroxycholestanoyl-CoA oxidase isolated deficiency
Brachydactyly long thumb type	Epidermolysis bullosa dystrophica	Kozlowski tsuruta syndrome	partial Deletion 13q syndrome	Trimethadione antenatal infection
Brachydactyly mesomelia mental retardation heart defects	tbdn	Kozlowski type SMD	Deletion 13q syndrome partial	Triopia
Brachydactyly nystagmus cerebellar ataxia	Transient bullous dermolysis of the newborn	Kozlowski type	Partial sacral agenesis with intact first sacral vertebra presacral mass and anorectal malformation	Triose phosphate-isomerase deficiency
Brachydactyly of the hands and feet with duplication of the first toes	Epidermolysis bullosa intraepidermic	Spondylometaphyseal dysplasia	Currarino triad presacral mass and anorectal malformation	Triphalangeal thumb non opposable
Sugarman brachydactyly	Epidermolysis bullosa junctionalis disentis type	SMD Kozlowski type	Partial sacral agenesis with intact first sacral vertebra	Non-opposable triphalangeal thumb
Sugarman syndrome	disentis type Epidermolysis bullosa junctionalis	Kozlowski Warren Fisher syndrome	Currarino syndrome	Triphalangeal thumb polysyndactyly syndrome
Brachydactyly with major proximal phalangeal shortening	generalized atrophic benign Epidermolysis bullosa	Cloverleaf skull generalised bone dysplasia	Partial trisomy 8	TPT and PSD syndrome
Brachydactyly preaxial hallux varus	Epidermolysis bullosa junctionalis severe nonlethal	Kozlowski-Krajewska syndrome	partial trisomy Chromosome 8	Triphalangeal thumbs
Brachydactyly scoliosis carpal fusion	Epidermolysis bullosa junctionalis progressive	Kraepelin disease	Trisomy Partial 8	Carnevale-Hernandez-del Castillo syndrome
Brachydactyly small stature face anomalies	severe nonlethal Epidermolysis bullosa junctionalis	Catatonia of Kraepelin	partial-cerebellar ataxia-oligophrenia Aniridia	brachyectrodactyly
Brachydactyly Smorgasbord type	progressive Epidermolysis bullosa junctionalis	Kraepelin type Presenile dementia	Aniridia partial-cerebellar ataxia-oligophrenia	Triphalangeal thumbs and dislocation of patella
Brachydactyly symphalangism syndrome	Epidermolysis bullosa letalis	Krauss herman holmes syndrome	partial-cerebellar ataxia-mental retardation Aniridia	Say Field Coldwell syndrome
Brachydactyly tibial hypoplasia	Epidermolysis bullosa junctional Herlitz-Pearson type	Kriebler Bixler syndrome	Aniridia partial-cerebellar ataxia-mental retardation	triphalangeal thumbs and hypospadias Radial hypoplasia
Brachydactyly type A2	junctional Herlitz-Pearson type	Autosomal dominant blepharophimosis with multiple congenital anomalies	Gillespie syndrome	Triphalangeal thumbs brachyectrodactyly
Mohr-Wriedt type brachydactyly	Epidermolysis bullosa	KRPPD	Aniridia cerebellar ataxia mental deficiency	Triphalangeal thumb and brachyectrodactyly syndrome
Brachymesophalangy 2	Herlitz-Pearson type	Pallidopyramidal degeneration with supranuclear upgaze paresis and dementia	Partington amyloidosis	Triphalangeal thumbs dislocation of patella
Brachydactyly type A5 nail dysplasia	epidermolysis bullosa	and dementia Pallidopyramidal degeneration with supranuclear upgaze paresis	Partington disease	Triplo X syndrome
Absent middle phalanges of digits 2-5 with nail dysplasia	Epidermolysis bullosa	Kufor-Rakeb syndrome	Partington Anderson syndrome microcephaly and a distinctive facial appearance Mild growth retardation and developmental delay	Triple-X female
Brachydactyly type A7	Epidermolysis bullosa simplex	Park 9		Super female
	EBS	Parkinson disease 9		

Brachydactyly type B	<i>Limb girdle dystrophy with epidermolysis bullosa simplex</i>	Krukenberg/Es tumor	<i>Mild growth retardation and developmental delay microcephaly and a distinctive facial appearance</i>	47 XXX syndrome
Brachydactyly type C	<i>limb girdle muscular dystrophy LGMD2</i>	<i>Krukenberg tumor</i>	Partington-Anderson syndrome	Triple X syndrome
Brachydactyly Haws type	<i>LGMD</i>	<i>Krukenberg carcinoma</i>	Partington-Mulley syndrome	Trisomy X
Brachydactyly type E	<i>LGMD</i>	<i>Kugelberg-Welander disease</i>	PASAD	XXX syndrome
Brachydactyly type E with short stature and hypertension	<i>Epidermolysis bullosa simplex 1</i>	<i>Juvenile spinal muscular atrophy</i>	<i>Pseudoarylsulfatase A deficiency</i>	Triple-X chromosome syndrome
<i>Brachydactyly with hypertension</i>	<i>Ogna type Epidermolysis bullosa simplex</i>	Kumar-Levick syndrome	Pascual Castroviejo syndrome	Triploidy Syndrome
<i>Bilginturan syndrome</i>	<i>Epidermolytic palmoplantar keratoderma Voerner type</i>	<i>Nail dysplasia</i>	<i>Hemangiomas and cutaneous and intracranial vascular deformations and cutaneous and intracranial vascular deformations Hemangiomas</i>	Triploid Syndrome
HTNB	<i>Hyperkeratosis palmoplantar epidermolytic Unna-Thost disease</i>	Kunze rieh syndrome	<i>Pascuel castroviejo syndrome</i>	<i>Chromosome Triploidy Syndrome</i>
Brachydactyly-clinodactyly	<i>Keratoderma epidermolytic palmoplantar</i>	Kurczynski-Casperson syndrome	PASH	Triploidy
BDA3	<i>Epidermolytic palmoplantar keratoderma Vorner type</i>	Kuster syndrome	<i>Pseudoangiomatous stromal hyperplasia</i>	Triplo-X syndrome
Brachydactyly type A3	<i>Keratosis palmaris et plantaris familiaris</i>	<i>lower lip pits and limb deficiency defects Cleft lip and palate</i>	<i>Pseudoangiomatous stromal hyperplasia of the breast</i>	Trismus
Brachymesophalangy 5		<i>Cleft lip and palate lower lip pits and limb deficiency defects</i>	<i>Mammary pseudoangiomatous stromal hyperplasia</i>	<i>pseudocamptodactyly</i>
Brachydactyly-distal symphalangism syndrome	<i>Keratosis of Greither</i>	<i>Cleft lip palate lip pits limb deficiency</i>	Pashayan syndrome	Trismus pseudocamptodactyly syndrome
Sillence syndrome	<i>Hyperkeratosis localized epidermolytic</i>	<i>Kuwaiti type Cardioskeletal syndrome</i>	<i>Blepharonasofacial malformation syndrome</i>	<i>Mouth inability to open completely and short finger-flexor tendons Mouth</i>
Brachymesomelia renal syndrome	<i>epidermolytic palmoplantar Keratoderma</i>	<i>Cardioskeletal syndrome Kuwaiti type</i>	Passow-Bueno syndrome	<i>Trismus-pseudocamptodactyly</i>
Brachymesomelia-renal syndrome	<i>EPPK</i>	<i>Heart defects limb shortening</i>	Passwell-Goodman Ziprkowski syndrome	<i>Hecht syndrome</i>
Langer Nishino Yamaguchi syndrome	<i>Unna-Thost disease epidermolytic</i>	<i>Congenital heart disease and skeletal malformations</i>	<i>Ichthyosis mental retardation dwarfism renal impairment</i>	<i>Mouth inability to open completely and short finger-flexor tendons</i>
Brachymesophalangy type 2	<i>localized epidermolytic Hyperkeratosis</i>	Kuzniecky Andermann syndrome	Passwell-Goodman-Siprkowski syndrome	Trisomy 1
Brachymesophalangy with mesomelic short limbs and carpal and tarsal osseous abnormalities		<i>pseudobulbar palsy and mental retardation Macrogyria</i>	<i>renal impairment</i>	Trisomy 1 mosaicism
Brachydactyly type A6	<i>Epilepsy and yellow teeth Kohlschutter syndrome</i>	<i>Kuzniecky syndrome</i>		Trisomy 10
BDA6	<i>Kohlschutter Tonz syndrome</i>	<i>Pachygyria mental retardation and epilepsy</i>	<i>Pasteurella multocida infection</i>	trisomy 10p Chromosome 10
Osebold-Remondini syndrome	<i>Epilepsy dementia amelogenesis imperfecta</i>	<i>mental retardation and epilepsy Pachygyria</i>	<i>Patella aplasia coxa vara tarsal synostosis</i>	<i>Trisomy 10p</i>
Brachymetapody anodontia hypotrichosis albinoidism	<i>Epilepsy benign neonatal dominant form</i>	<i>Pachygyria with mental retardation and seizures</i>	<i>Patella hypoplasia skeletal malformations</i>	<i>Duplication 10p</i>
Brachymorphism onychodysplasia dysphalangism syndrome	<i>Epilepsy benign neonatal recessive form</i>	Kyasanur Forrest disease	<i>Sandhaus Ben-Ami syndrome</i>	Trisomy 10q
Brachymorphism-onychodysplasia-dysphalangism syndrome		<i>Tick-borne hemorrhagic flaviviruses</i>	<i>patella luxation acromicria and hypogonadism Early balding</i>	<i>10q+ syndrome</i>
BOD syndrome	<i>Epilepsy familial temporal lobe ttle</i>	kyphoscoliosis	<i>Scholte syndrome</i>	<i>Partial trisomy 10q</i>
Brachyolmia	<i>Familial temporal lobe epilepsy</i>	Kyrle disease	<i>Early balding patella luxation acromicria and hypogonadism</i>	<i>Chromosome 10q duplication syndrome</i>
brachytelephalangic	<i>familial Temporal epilepsy</i>	<i>Hyperkeratosis follicularis et parafollicularis in cutem penetrans</i>	Patency of the ductus arteriosus	<i>10q duplication syndrome</i>
Chondrodysplasia punctata	<i>Epilepsy mental deterioration Finnish type</i>	L'es CongTnita	PDA's	<i>10q Partial trisomy</i>
cpx1	<i>Epilepsy microcephaly skeletal dysplasia</i>	Labyrinthitis syndrome	<i>Patent ductus arteriosus</i>	Trisomy 11 mosaicism
X-linked recessive Chondrodysplasia punctata 1	<i>Epilepsy progressive myoclonic type 2</i>	Lachiewicz sibley syndrome	<i>Patent ductus arteriosus familial (type)</i>	Trisomy 11q
Chondrodysplasia punctata 1 X-linked recessive	<i>Epilepsy progressive myoclonic type 3</i>	<i>Preauricular pits renal disease</i>	PDA	<i>Duplication 11q</i>
brachytelephalangism	<i>Progressive myoclonic epilepsy 3</i>	<i>Lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome</i>	Patent arterial duct	<i>Chromosome 11q trisomy</i>
calcification of cartilages	<i>EPM 3</i>	<i>Levy-Hollister syndrome</i>	<i>Familial patent arterial duct</i>	Trisomy 12 mosaicism
brachytelephalangism and calcification of cartilages Pulmonic stenosis	<i>Epilepsy with bilateral occipital calcifications</i>	<i>LADD syndrome</i>	<i>Persistent patency of the arterial duct</i>	Trisomy 12p
Pulmonic stenosis	<i>Bilateral occipital calcifications with epilepsy</i>	Lactase deficiency	<i>Patent ductus arteriosus anomalies</i>	<i>Duplication 12p</i>
brachytelephalangism and calcification of cartilages	<i>Epilepsy occipital calcifications</i>	Lactate dehydrogenase deficiency	<i>Arterial duct anomalies</i>	<i>12p trisomy Chromosome 12</i>
Keutel syndrome	<i>Familial unilateral and bilateral occipital calcifications and epilepsy</i>	Lactate dehydrogenase deficiency type A	paternal chromosome 14	Trisomy 12qter
Brachytelephalangy	<i>Epilepsy with myoclonic absences</i>	Lactate dehydrogenase deficiency type B	Uniparental disomy	Trisomy 12qter
Kallmann syndrome	<i>Epilepsy with myoclonic absences</i>	Lactate dehydrogenase deficiency type C	<i>Paternal uniparental disomy 14</i>	<i>Distal trisomy 12q</i>
Brachytelephalangy characteristic facies Kallmann	<i>Epilepsy with myoclonic absences</i>	Lactate dehydrogenase deficiency type C	Paternal uniparental disomy 13	<i>Distal duplication 12q</i>
Characteristic craniofacial appearance and brachytelephalangy	<i>epileptic seizures hypogonadism and hypogonadism microcephaly and obesity Mental retardation</i>	Lactic acidosis congenital	<i>Uniparental disomy of 13</i>	<i>Telomeric duplication 12q</i>
Braddock carey syndrome	<i>MEHMO syndrome</i>	Lactic acidosis congenital infantile	<i>Maternal uniparental disomy of chromosome 13</i>	Trisomy 13q
Thrombocytopenia robin sequence	<i>MEHMO</i>	Ladda Zonana Ramer syndrome	<i>Paterson/Es syndrome</i>	<i>Chromosome 13q trisomy</i>
Braddock jones superneau syndrome	<i>X-linked MEHMO syndrome</i>	<i>ectodermal dysplasia cleft lip palate and developmental delay</i>	<i>Dysphagia sideropenica</i>	<i>Duplication 13q</i>
Craniosynostosis dandy walker hydrocephalus		<i>Arthrogryposis</i>	<i>sideropenic dysphagia sideropenic nasopharyngopathy</i>	
Braddock syndrome	<i>Epimerase deficiency</i>	<i>Arthrogryposis ectodermal dysplasia cleft lip palate and developmental delay</i>	<i>Paterson-Brown-Kelly syndrome</i>	Trisomy 14 mosaicism
Vater-like syndrome	<i>Epimetaphyseal dysplasia cataract</i>	Lafer Davis syndrome	<i>sideropenic dysphagia sideropenic nasopharyngopathy Dysphagia sideropenica</i>	<i>trisomy mosaic Chromosome 14</i>
Bradykinesia	<i>Epimetaphyseal skeletal dysplasia</i>	<i>Mental retardation unusual facies</i>	<i>Kelly's syndrome</i>	<i>Trisomy 14 mosaic</i>
brain atrophy	<i>Epiphyseal dysplasia</i>	<i>Davis Lafer type</i>	<i>Plummer-Vinson syndrome</i>	<i>Trisomy 14 mosaicism syndrome</i>
MOBA syndrome	<i>Epiphyseal dysplasia</i>	<i>Lagophthalmia</i>	<i>Paterson-Kelly syndrome</i>	Trisomy 15q2 Chromosome 15

Brain lymphoma	dysmorphism camptodactyly Epiphyseal dysplasia Fairbank type	<i>conical teeth</i>	Patterned dystrophy of retinal pigment epithelium <i>butterfly-shaped pigmentary</i>	<i>Partial Duplication 15q Syndrome</i>
Brain Stem neoplasms	<i>Fairbank disease</i>	<i>cleft lip and or palate</i>	<i>Macular dystrophy</i>	<i>distal trisomy 15q Chromosome 15</i>
Brain stem tumor	<i>Fairbank multiple epiphyseal dysplasia</i> <i>Dysplasia epiphysealis multiplex</i>	<i>Ectropion inferior</i>	<i>Macular dystrophy butterfly-shaped pigmentary</i> <i>Butterfly dystrophy of retinal pigment epithelium</i>	<i>Chromosome 15 Trisomy 15q2</i>
Branched chain ketoaciduria <i>Branched-chain alpha-keto acid dehydrogenase deficiency</i>	Epiphyseal dysplasia hearing loss dysmorphism Epiphyseal dysplasia microcephaly nystagmus	<i>cleft lip and palate</i> <i>Elsching syndrome</i>	<i>Butterfly-shaped pigment dystrophy of the fovea</i> Patterned dystrophy of the retinal pigment epithelium	trisomy 16p Chromosome 16 <i>Duplication 16p</i>
<i>BCKD deficiency</i>		<i>Blepharo-cheilo-dontic syndrome</i>	<i>Patterson Stevenson Fontaine syndrome</i>	<i>Trisomy 16p</i>
<i>Keto acid decarboxylase deficiency</i>	<i>Lowry wood syndrome</i>	<i>Clefting</i>	<i>Split-foot deformity with ectrodactyly and mandibulofacial dysostosis</i>	Trisomy 16q <i>Duplication 16q</i>
<i>MSUD</i>	<i>Ovarian cancer epithelial</i>	Lagophthalmia cleft lip palate	<i>Patterson-Lowry rhizomelic dysplasia</i>	<i>trisomy 16q Chromosome 16</i>
<i>Maple syrup urine disease</i>	<i>Ovarian epithelial cancer</i>	Laing distal myopathy	<i>Patterson Lowry syndrome</i>	Trisomy 17
Branchial arch defects	<i>EOC</i>	Lambdoid synostosis familial	<i>Rhizomelic dysplasia Patterson Lowry type</i>	<i>Chromosome 17 trisomy</i>
Branchial arch syndrome	epithelial with skin and skeletal changes <i>Corneal dystrophy epithelial with skin and skeletal changes</i> <i>Corneodermatososseous syndrome</i>	lambdoidal Craniosynostosis	<i>Patterson's leprechaunoid syndrome</i> <i>Patterson pseudoleprechaunism syndrome</i>	<i>Chromosome 17 duplication</i> <i>Trisomy 17 mosaicism</i>
Branchial arch syndrome X-linked Branchial dysplasia mental retardation inguinal hernia Branchio oculo facial syndrome Hing type	<i>CDO syndrome</i> <i>Corneal dystrophy epithelial and short stature</i>	Lambert syndrome Lambert-Eaton myasthenic syndrome	pavm	Trisomy 17p
Branchio-oculo-facial syndrome		Lambotte syndrome <i>holoprosencephaly and intrauterine growth retardation Microcephaly</i>	<i>PAVF</i>	<i>Duplication 17p</i>
Branchiootic syndrome	Epithelio-exfoliative colitis	lamellar Cataract	<i>Pulmonary AVM</i> <i>Arteriovenous malformation pulmonary</i> <i>Arteriovenous malformation</i> <i>Pulmonary arteriovenous fistula</i>	<i>trisomy 17p Chromosome 17</i> Trisomy 17p11 2
<i>BO syndrome 1</i>	Epithelioid sarcoma Epithelioma calcificans of Malherbe	<i>Cataract lamellar</i> <i>Perinuclear cataract</i>		Trisomy 17p11 2 Chromosome 17 <i>Duplication 17p11 2</i>
<i>Branchiootic dysplasia</i>	EPM2	<i>zonular Cataract</i>		Trisomy 17p11.2
<i>BOS1</i>	<i>Epilepsy progressive myoclonic 2</i>		Pavone fiumara rizzo syndrome <i>mental retardation bilateral syndactyly of the 3rd and 4th fingers and bilateral partial syndactyly of 2nd and 3rd toes</i> <i>Congenital cataracts</i> <i>Congenital cataracts mental retardation bilateral syndactyly of the 3rd and 4th fingers and bilateral partial syndactyly of 2nd and 3rd toes</i> <i>Syndactyly type 1 with cataracts and mental retardation</i>	<i>Duplication 17p11.2</i> Trisomy 17q22 <i>trisomy 17q22 Chromosome 17</i> <i>Duplication 17q</i>
Branchio-oto-Renal Duane hydrocephalus contiguous gene syndrome	<i>Myoclonic epilepsy of Lafora</i>	Lamellar ichthyosis type 1	<i>PCI deficiency</i> <i>Obesity due to prohormone convertase-1 deficiency</i>	<i>Distal trisomy 18p</i>
<i>Bor-Duane hydrocephalus contiguous gene syndrome</i>	<i>Lafora disease</i>	<i>Lamellar ichthyosis</i>	<i>PKD</i> <i>PKD</i> <i>Polycystic kidney disease</i>	Trisomy 18pter <i>Distal duplication 18p</i> <i>Telomeric duplication 18p</i>
Branchiootorenal syndrome 2 <i>BOR2</i>	<i>MELF</i> <i>Lafora body disorder</i> Erb type Muscular dystrophy limb girdle type 2A	<i>Collodion fetus</i> <i>Desquamation of newborn</i>	<i>PCCH-1</i> <i>Pontocerebellar hypoplasia type 1</i>	<i>Distal trisomy 18p</i> <i>Distal duplication 18p</i> <i>Telomeric duplication 18p</i>
Branchio-skeleto-genital syndrome Brazilian type Acheiropody <i>Acheiropodia</i>	Erb-Goldflam syndrome <i>Congenital MG</i> <i>Myasthenia gravis pseudoparalytica</i>	<i>type 1 Lamellar ichthyosis</i> <i>Lamellar exfoliation of newborn</i> <i>Ichthyosis congenita</i>	<i>Posterior column ataxia and retinitis pigmentosa</i>	<i>Trisomy 18pter</i> <i>Distal duplication 18p</i> <i>Telomeric duplication 18p</i>
<i>Acheiropody Brazilian type</i>		Lamellar recessive ichthyosis	<i>PCI deficiency</i> <i>Obesity due to prohormone convertase-1 deficiency</i>	<i>Distal trisomy 18p</i>
<i>Acheiropody</i>	<i>Myasthenia gravis congenital</i>	Landing disease <i>GM1 gangliosidosis</i>	<i>PKD</i> <i>PKD</i> <i>Polycystic kidney disease</i>	Trisomy 18qter <i>Distal duplication 18q</i> <i>Telomeric duplication 18q</i>
Breast and ovarian cancer Breast angiosarcoma <i>Angiosarcoma of the breast</i>	Erdheim disease Erdheim-Chester disease Erdheim-Chester syndrome Eronen Somer Gustafsson syndrome	Landy Donnai syndrome	<i>PCNSL</i>	Trisomy 19pter
BRESEK syndrome	Eronen-Somer-Gustafsson syndrome	Langer-Giedion syndrome	<i>PCNSL</i>	Trisomy 19pter
<i>BRESHECK syndrome</i>	Erosive pustular dermatosis of the scalp	<i>Deletion 8q24.1</i>	<i>Primary lymphoma CNS</i>	<i>Distal trisomy 19p</i>
Bright/Es Disease		<i>Monosomy 8q24.1</i>	<i>CNS Primary lymphoma primary Central nervous system lymphoma</i>	<i>Telomeric duplication 19p</i>
<i>Bright disease</i>	Erythema multiforme	Langerhans cell sarcoma	<i>PCO</i>	<i>Distal duplication 19p</i> Trisomy 19q
Brittle bone syndrome lethal type	erythromalgia	Laparoschisis Laplane fontaine lagardere syndrome	<i>Stein-Leventhal syndrome</i>	<i>trisomy 19q Chromosome 19</i>
Broad beta disease broad big toes and ulnar polydactyly Hirschsprung's disease associated with congenital heart malformation <i>Hirschsprung's disease associated with ulnar polydactyly polysyndactyly of big toes and ventricular septal defect</i> <i>polysyndactyly of big toes and ventricular septal defect</i> <i>Hirschsprung's disease associated with ulnar polydactyly</i>	<i>Primary erythromalgia</i> <i>Erythromelalgia</i>	Large B cell diffuse lymphoma	<i>Polycystic ovarian disease</i>	<i>Duplication 19q</i>
<i>Laurence Prosser Rocker syndrome</i> <i>Hirschsprung's disease associated with congenital heart malformation broad big toes and ulnar polydactyly</i>	Erythroblastopenia	Large cell immunoblastic lymphoma	<i>PCOD</i>	Trisomy 1q32 qter
<i>Laurence Prosser Rocker syndrome</i> <i>Hirschsprung's disease associated with congenital heart malformation broad big toes and ulnar polydactyly</i>	Erythroderma desquamativa Erythroderma desquamativa of Leiner	<i>large-cell immunoblastic Lymphoma</i>	<i>PCR</i>	<i>Duplication 1q32 qter</i>
broad thumbs	<i>Erythroderma Desquamativum of Infancy</i> <i>diarrhea and failure to thrive</i> <i>Generalized erythroderma Leiner-Moussous</i>	Large cell lymphoma Large cell lymphoma which develops after treatment for chronic lymphocytic leukemia (CLL)	<i>Primary cortisol resistance</i>	<i>trisomy 1q32 qter Chromosome 1</i>
<i>Tsao-Ellingson syndrome</i>	<i>Desquamative Erythroderma</i> <i>Generalized erythroderma diarrhea and failure to thrive</i>	<i>Richter syndrome</i>	<i>PCTT</i> <i>Hereditary pancreatitis</i>	<i>Duplication 1q42 qter</i>
Broad-betalipoproteinemia		Large gyri of cerebrum	<i>Chronic pancreatitis</i>	<i>Trisomy 1q42 qter</i>
Brocq-Duhring disease	Erythroderma lethal congenital	<i>Broad gyri of cerebrum</i>	Pearson syndrome Pearson's marrow-pancreas syndrome	Trisomy 2 & 5 pseudomosaicism Trisomy 2 mosaicism
		<i>Pachygyria</i>		

Brody myopathy Autosomal recessive Brody myopathy Bronchial endocrine tumour	<i>Congenital exfoliative erythroderma resistant to treatment</i> <i>Lethal congenital erythroderma</i> Erythrokeratoderma	Large vestibular aqueduct syndrome <i>Enlarged vestibular aqueduct syndrome</i> Laron syndrome	<i>Sideroblastic anemia with marrow cell vacuolization and exocrine pancreatic dysfunction</i> peculiar facies <i>Accelerated skeletal maturation</i> Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorders Associated with Streptococcal infections	Trisomy 20pter <i>Telomeric duplication 20p</i> <i>Distal trisomy 20p</i>
<i>Bronchial carcinoid tumour</i>	<i>Darier-Gottron disease</i>	<i>Short stature due to growth hormone resistance</i> Laron syndrome due to postreceptor defect		<i>Distal duplication 20p</i>
<i>Bronchial neuroendocrine tumour</i>	Erythrokeratoderma ataxia		<i>pandas</i> Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorders Associated with Streptococcus infections	Trisomy 22
Bronchiectasis	Erythrokeratoderma progressive symmetrica ichthyosis	<i>Laron syndrome type 2</i>	<i>Paediatric Autoimmune Disorders Associated with Streptococcus infections</i>	<i>trisomy Chromosome 22</i>
bronchiectasis and sinusitis Dextrocardia	Erythrokeratoderma symmetrica progressiva Erythrokeratoderma variabilis ichthyosis	<i>LTD 2</i>		<i>Duplication 22</i>
<i>Kartagener syndrome</i>	Erythrokeratoderma with ataxia	<i>Laron type dwarfism 2</i>	Pediatric Crohn's disease	Trisomy 22q11
<i>Siewert syndrome</i> <i>Dextrocardia bronchiectasis and sinusitis</i>	<i>Giroux Barbeau Syndrome</i> erythrokeratolysis hemalis ichthyosis	Laron-type dwarfism Larsen like osseous dysplasia dwarfism	<i>Pediatric onset Crohn's disease</i> <i>pediatric Crohn/Es disease</i>	<i>Duplication 22q11</i> Trisomy 22q11 q13
Bronchiectasis oligospermia Bronchiolitis obliterans organizing pneumonia Bronchiolitis obliterans with obstructive pulmonary disease	Erythrokeratolysis hiemalis ichthyosis	Larsen syndrome	pediatric Ulcerative colitis	<i>trisomy q11 q13 Chromosome 22</i>
Bronchogenic cyst	<i>Oudtshoorn skin</i>	Larsen syndrome craniosynostosis	<i>Ulcerative colitis pediatric</i>	<i>Duplication 22q11 q13</i>
Bronchopneumopathy <i>Antigen-peptide-transporter deficiency</i>	<i>Keratolytic winter erythema</i>	Larsen-like syndrome Laryngeal abductor paralysis mental retardation	Pelger-Huet anomaly	trisomy 26-28 X chromosome
Bronchopulmonary amyloidosis Bronspiegel-Zelnick syndrome	<i>KWE</i>	Laryngeal and pharyngeal hypoplasia with omphalocele <i>Shprintzen-Goldberg omphalocele syndrome</i>	<i>PHA</i>	Trisomy 2p
intestinal lymphangiectasia	Erythroplakia	Laryngeal cancer <i>Laryngeal neoplasm</i>	Pelizaeus-Merzbacher disease Pelizaeus-Merzbacher like brain sclerosis <i>Cerebral sclerosis similar to Pelizaeus-Merzbacher disease</i> Pellagra	<i>trisomy 2p Chromosome 2</i> <i>Duplication 2p</i>
Bronze Schilder disease	Escher Hirt syndrome Esophageal atresia esophageal atresia and right cryptorchidism Bilateral anophthalmia <i>Arroyo Garcia Cimadevilla syndrome</i> <i>Bilateral anophthalmia esophageal atresia and right cryptorchidism</i>	Laryngeal carcinoma Laryngeal web congenital heart disease and low stature	Pellagra like syndrome <i>Pellagra-like rash with neurologic manifestations</i> Pelvic dysplasia associated with arthrogryptic changes in the lower extremities <i>and arthrogryptic changes in the lower limbs Pelvic hypoplasia Pelvic hypoplasia and arthrogryptic changes in the lower limbs</i>	<i>Trisomy 2p13 p21</i> trisomy 2q37 Chromosome 2
<i>Schilder-Addison complex</i> <i>Addison disease and cerebral sclerosis</i>	Esophageal atresia associated anomalies	<i>congenital heart disease and low stature Subglottic bar</i> <i>Subglottic bar congenital heart disease and low stature</i>	<i>Pelvic hypoplasia with arthrogryposis of lower limbs</i> <i>Pelvic hypoplasia with lower limb arthrogryposis</i>	<i>Trisomy 2q37</i> <i>Duplication 2q37</i>
<i>Melanodermic leukodystrophy</i>	Esophageal atresia coloboma talipes	<i>congenital heart disease and low stature Laryngeal web</i> Laryngeal web congenital heart disease short stature Laryngo oncho cutaneous syndrome	<i>Pelvic lipomatosis</i> <i>Excess of mature unencapsulated fatty tissue in the pelvis</i> Pelvic shoulder dysplasia	Trisomy 3 Trisomy 3 mosaicism Trisomy 3q13 2 q25 <i>trisomy 3q13 2 q25 Chromosome 3</i>
<i>Siemering-Creutzfeldt disease</i>	Esophageal carcinoma	Laryngocele Laryngomalacia dominant congenital Laryngo-tracheo-esophageal cleft pulmonary hypoplasia		<i>Duplication 3q13.2 q25</i>
AMN	Esophageal disorder Esophageal duodenal atresia abnormalities of hands	<i>Logic syndrome</i> <i>Laryngeal and ocular granulation in indian children</i>		Trisomy 3qter <i>Telomeric duplication 3q</i>
<i>Adrenomyeloneuropathy</i>	Esophageal neoplasm	Laryngocele Laryngomalacia dominant congenital Laryngo-tracheo-esophageal cleft pulmonary hypoplasia	<i>Pelviscapular dysplasia</i> Pelvis-shoulder dysplasia <i>Scapuloiliac dysostosis</i>	<i>Distal trisomy 3q</i> <i>Distal duplication 3q</i> Trisomy 4
<i>ALD</i>	Esophageal varices Esotropia	Laryngocele Laryngomalacia dominant congenital Laryngo-tracheo-esophageal cleft pulmonary hypoplasia	Pemphigus foliaceus	Trisomy 4p
<i>X-linked adrenoleukodystrophy</i> <i>Adrenoleukodystrophy</i>	Essential benign fructosuria <i>Hepatic fructokinase deficiency</i> <i>Ketohexokinase deficiency</i>	Laryngocele Laryngomalacia dominant congenital Laryngo-tracheo-esophageal cleft pulmonary hypoplasia Larynx atresia	Pemphigus paraneoplastic Pemphigus superficial	Trisomy 4q Chromosome 4 <i>Duplication 4q</i>
<i>28A</i> Brooke-Spiegler syndrome <i>Ancell-Spiegler cylindromas</i>	<i>Fructosuria</i>	Late onset dominant cone dystrophy late onset Multiple carboxylase deficiency Late onset sepsis in premature infants	Pemphigus vulgaris Pena Shokeir syndrome Type 2	Trisomy 4p Trisomy 4q trisomy 4q21 Chromosome 4
<i>Brown syndrome</i> Brown-Vialetto-van Laere syndrome	Essential Familial Hyperlipemia <i>Hyperchylomicronemia familiar</i> <i>Familial hyperlipoproteinemia type 1</i>	Late onset tylosis (type A) <i>Focal non epidermolytic palmoplantar keratoderma</i> <i>Early onset tylosis (type B)</i>		
<i>pontobulbar palsy</i> Brucellosis	<i>Hyperlipemia essential familial</i> essential iris atrophy Iridocorneal endothelial (ICE) syndrome	<i>Familial tylosis (subtype)</i> <i>Hyperkeratosis of the palms and soles and esophageal papillomas</i> Latent (type)		
<i>Rock fever</i>	<i>Progressive essential iris atrophy</i> <i>Essential iris atrophy</i> <i>ICE syndrome essential iris atrophy type</i> <i>essential iris atrophy type ICE syndrome</i>	<i>Congenital (type)</i>	<i>Pena-Shokeir syndrome type 2</i> <i>Cerebro oculo facio skeletal syndrome</i> <i>COFS syndrome</i>	<i>Duplication 4q21</i> Trisomy 4q21 Trisomy 4q25 qter
<i>Gibraltar fever</i> <i>Undulant fever</i>	<i>ICE syndrome essential iris atrophy type</i> <i>essential iris atrophy type ICE syndrome</i>	<i>secondary Syphilis</i>	Penile curvature	<i>trisomy 4q25 qter Chromosome 4</i>
<i>Malta fever</i>	<i>Iridocorneal endothelial (ICE) syndrome essential iris atrophy</i>	<i>Syphilis primary</i>	<i>Peyronie disease</i>	<i>Duplication 4q25 qter</i> Trisomy 5p Complete (5p11-pter) Chromosome 5 <i>Chromosome 5 Trisomy 5p Complete (5p11-pter)</i> <i>trisomy 5p Chromosome 5</i> <i>Trisomy 5p Partial (5p13 or 14-pter) Chromosome 5</i>
Bruck syndrome 1 <i>Osteogenesis imperfecta with congenital joint contractures</i> <i>BRKS1</i>	Essential thrombocytopenia Essential thrombocytosis Essential tremors nystagmus and duodenal ulceration <i>nystagmus and duodenal ulceration</i> <i>Essential tremors nystagmus and duodenal ulcers</i> <i>Tremors</i>	<i>Syphilis</i> <i>Syphilis secondary</i>	<i>Agnesis of the penis</i> <i>Penis agnesis</i>	
Bruyn Scheltens syndrome		<i>primary Syphilis</i>	Penoscrotal transposition	
BSG syndrome		<i>Syphilis tertiary</i> Late-onset Fuchs' endothelial corneal dystrophy	<i>Prepenile scrotum</i> <i>Congenital transposition of the penis</i> Penttinen type Progeroid syndrome	<i>Chromosome 5p- syndrome</i> <i>Chromosome 5 Trisomy 5p Partial (5p13 or 14-pter)</i>
<i>Brachioskeletogenital syndrome</i>				
BSPDC	ESTH	<i>FEC2D</i>		Trisomy 5pter

<i>Idiopathic basal ganglia calcification 1</i>	<i>Esthesioneuroblastoma</i>	<i>Fuchs' endothelial late-onset Corneal dystrophy</i>	<i>Penttinen-Aula syndrome</i>	<i>Distal duplication 5p</i>
<i>Bilateral striopallidodentate calcinosis FIBGC</i>	<i>olfactory neuroblastoma</i>	<i>Fuchs' endothelial corneal dystrophy 2</i>	<i>Premature aging syndrome</i>	<i>Telomeric duplication 5p</i>
<i>IBGC1</i>	<i>Estrogen resistance syndrome</i>	<i>Late-onset FECD</i>	<i>Penttinen type</i>	<i>Distal trisomy 5p</i>
<i>Adult-onset idiopathic nonarteriosclerotic cerebral calcification</i>	<i>Ethylene glycol poisoning</i>	<i>Corneal dystrophy Fuchs' endothelial late-onset</i>	<i>'PEO3243'</i>	<i>Trisomy 5pter p13 3</i>
	<i>Ethylmalonic aciduria</i>	<i>Fuchs' endothelial 2 Corneal dystrophy</i>	<i>Progressive external ophthalmoplegia</i>	<i>Trisomy 5pter p13 3 Chromosome 5</i>
<i>Fahr's disease (formerly called)</i>	<i>Ethylmalonic-adipicaciduria</i>	<i>Late-onset group B strep disease in newborns</i>	<i>PEP carboxykinase deficiency</i>	<i>trisomy 5pter p13.3</i>
<i>Cerebrovascular ferrocalcinosis autosomal dominant adult onset</i>	<i>Glutaric aciduria 2</i>	<i>Group B strep disease in newborns</i>	<i>Phosphoenolpyruvate carboxykinase-1 (PCK1) deficiency</i>	<i>Duplication 5pter p13.3</i>
<i>Striopallidodentate calcinosis</i>	<i>Multiple Acyl-CoA dehydrogenase deficiency</i>	<i>Lateral body wall complex</i>	<i>PEPCK 1 deficiency</i>	<i>Trisomy 5q</i>
<i>Striopallidodentate calcinosis autosomal dominant adult onset</i>	<i>Glutaric acidemia 2 A</i>	<i>LBWC syndrome</i>	<i>Phosphopyruvate carboxylase deficiency</i>	<i>Duplication 5q</i>
<i>Familial idiopathic basal ganglia calcification</i>	<i>GA 2 A</i>	<i>Lateral body wall defect</i>	<i>Phosphoenolpyruvate carboxylase deficiency</i>	<i>trisomy 5q Chromosome 5</i>
<i>bths</i>	<i>Eunuchoidism familial</i>	<i>Lateral meningocele syndrome</i>	<i>Phosphoenolpyruvate carboxykinase deficiency</i>	<i>Trisomy 6</i>
<i>3-methylglutaconicaciduria type 2</i>	<i>Gonadotropin deficiency familial</i>	<i>Lateralization defects dominant</i>	<i>PEPCK 2 deficiency</i>	<i>Trisomy 6p</i>
<i>MGA type 2</i>	<i>everted lower lip</i>	<i>Lateralization defect</i>	<i>PCK2 deficiency</i>	<i>trisomy 6p Chromosome 6</i>
<i>Barth syndrome</i>	<i>outstanding ears</i>	<i>Lattice corneal dystrophy type 2</i>	<i>Phosphoenolpyruvate carboxykinase 2 deficiency</i>	<i>Duplication 6p</i>
<i>Bulbosinial amyotrophy</i>	<i>Ewing's family of tumors</i>	<i>Laugier-Hunziker syndrome</i>	<i>PEPCK2</i>	<i>Trisomy 6pter</i>
<i>Bull Nixon syndrome</i>	<i>Primitive neuroectodermal tumor (PNET) (type)</i>	<i>Laugier and Hunziker pigmentation</i>	<i>Pepper syndrome</i>	<i>Distal duplication 6p</i>
<i>Bull-Nixon syndrome</i>	<i>Ewing/Es tumor of bone (type)</i>	<i>Launois-Bensaude adenolipomatosis</i>	<i>Cohen syndrome</i>	<i>Telomeric duplication 6p</i>
<i>Basilar impression</i>	<i>Askin/Es tumor (PNET of the chest wall) (type)</i>	<i>Launois-Bensaude syndrome</i>	<i>Hypotonia obesity and prominent incisors</i>	<i>Distal trisomy 6p</i>
<i>Bullous dystrophy</i>	<i>Extraosseous Ewing/Es (tumor growing outside of the bone) (type)</i>	<i>Benign symmetrical lipomatosis</i>	<i>obesity and prominent incisors</i>	<i>Trisomy 6q</i>
<i>Bullous dystrophy macular type</i>	<i>Ewing's Sarcoma</i>	<i>MSL</i>	<i>Hypotonia</i>	
<i>Bullous ichthyosiform erythroderma</i>	<i>Sarcoma Ewing's</i>	<i>Multiple symmetric lipomatosis</i>	<i>Peptide growth factors deficiency</i>	<i>trisomy 6q Chromosome 6</i>
<i>EHK</i>	<i>Ewing sarcoma</i>	<i>Laurence-Moon syndrome</i>	<i>Hoepffner dreyer reimers syndrome</i>	<i>Duplication 6q</i>
<i>EH</i>	<i>Ewing's tumor</i>	<i>Laurin Sandrow syndrome</i>	<i>Peptidic growth factors deficiency</i>	<i>Trisomy 6q Syndrome Partial</i>
<i>Bullous ichthyosiform erythroderma congenita</i>	<i>EWS</i>	<i>Laurin-Sandrow syndrome</i>	<i>perceptive deafness</i>	<i>Chromosome 6 Trisomy 6q2</i>
<i>Epidermolytic hyperkeratosis</i>	<i>Exaggerated startle reflex</i>	<i>Mirror hands and feet with nasal defects</i>	<i>Periarteritis nodosa</i>	<i>Partial 6q+ Syndrome</i>
<i>bcie</i>	<i>Familial startle disease</i>	<i>Sandrow syndrome</i>	<i>Polyarteritis nodosa</i>	<i>6q+ Syndrome Partial</i>
<i>Bullous erythroderma ichthyosiformis congenita of Brocq</i>	<i>Congenital stiff person syndrome</i>	<i>Fibula ulna duplication tibia radius absence</i>	<i>Pericardial defect diaphragmatic hernia</i>	<i>Partial Trisomy 6q Syndrome</i>
<i>Bullous congenital ichthyosiform erythroderma</i>	<i>Stiff baby syndrome</i>	<i>Tetramelic mirror-image polydactyly</i>	<i>Pericarditis</i>	<i>Trisomy 6q Partial</i>
<i>Bullous impetigo</i>	<i>Hyperrexplexia hereditary</i>	<i>Lawrence-Seip syndrome</i>	<i>Pericardium absent mental retardation short stature</i>	<i>Trisomy 6q2 Chromosome 6</i>
<i>Bullous lichen planus</i>	<i>Kok disease</i>	<i>Acquired generalized lipodystrophy</i>	<i>Pericardium anomaly</i>	<i>Distal Duplication 6q</i>
<i>Bullous papular urticaria - type</i>	<i>Exencephaly</i>	<i>Acquired lipoatrophic diabetes</i>	<i>Perinatal Sudanophilic leukodystrophy</i>	<i>Partial Trisomy 6q</i>
<i>Papular urticaria</i>	<i>Exercise induced anaphylaxis</i>	<i>LBW</i>	<i>PMLDAR2</i>	<i>partial trisomy 6q Chromosome 6</i>
<i>Bullous pemphigoid</i>	<i>Exfoliative dermatitis</i>	<i>Low birth weight</i>	<i>autosomal recessive 2 Pelizaeus-Merzbacher-like disease</i>	<i>Trisomy 6qter</i>
<i>Pemphigoid</i>	<i>Exner syndrome</i>	<i>Christian-Rosenberg syndrome</i>	<i>PMLD2</i>	<i>Telomeric duplication 6q</i>
<i>Senile Dermatitis Herpetiformis</i>	<i>Serpentine fibula polycystic kidneys</i>	<i>LBWD syndrome</i>	<i>Perinatal-lethal Gaucher disease</i>	<i>Distal trisomy 6q</i>
<i>Parapemphigus</i>	<i>Exogenous</i>	<i>LCCS2</i>	<i>Perineural cyst</i>	<i>trisomy 7p Chromosome 7</i>
<i>Old Age Pemphigus</i>	<i>Hypertriglyceridemia</i>	<i>Multiple contracture syndrome</i>	<i>Perineurioma</i>	<i>Trisomy 7p</i>
<i>Benign Pemphigus</i>	<i>Fredrickson Type I</i>	<i>Israeli Bedouin type</i>	<i>Periodic fever</i>	<i>Duplication 7p</i>
<i>Bullous systemic lupus erythematosus</i>	<i>Hyperlipoproteinemia</i>	<i>Multiple contracture syndrome</i>	<i>Familial paroxysmal polyserositis</i>	<i>trisomy 7p13 p12 2 Chromosome 7</i>
<i>bullous type Ichthyosis</i>	<i>Buerger-Gruetz Syndrome</i>	<i>Lethal congenital contracture syndrome 2</i>	<i>Periodic disease</i>	<i>Trisomy 7p13 p12 2</i>
<i>Ichthyosis bullous type</i>	<i>Hyperchylomicronemia</i>	<i>Lethal congenital contracture syndrome 2</i>	<i>Periodic peritonitis</i>	<i>Duplication 7p13 p12.2</i>
<i>IBS</i>	<i>exomphalos</i>	<i>LCFs2</i>	<i>Familial Mediterranean fever</i>	<i>Trisomy 7pter</i>
<i>Bullous type of ichthyosis</i>	<i>Donnai-Barrow syndrome</i>	<i>Cancer family syndrome</i>	<i>Benign paroxysmal peritonitis</i>	<i>Distal duplication 7p</i>
<i>Ichthyosis bullosa of Siemens</i>	<i>Exomphalos-macroglossia-gigantism syndrome</i>	<i>Lynch cancer family syndrome 2</i>	<i>FMF</i>	<i>Trisomy 7p</i>
<i>Buntinx lormans martin syndrome</i>	<i>Exophthalmic goiter</i>	<i>LCG</i>	<i>Periodic fever autosomal dominant</i>	<i>Telomeric duplication 7p</i>
<i>Burn Goodship syndrome</i>	<i>Graves' disease</i>	<i>Eosinophilic granuloma</i>	<i>Hibernian fever</i>	<i>Trisomy 8 Mosaicism</i>
<i>Burn-Mckeown syndrome</i>	<i>Basedow disease</i>	<i>Leao Ribeiro Da Silva syndrome</i>	<i>TRAPS syndrome</i>	<i>Uniparental disomy of 8</i>
<i>Buruli ulcer</i>	<i>Parry disease</i>	<i>Learman syndrome</i>	<i>TNF receptor 1 associated periodic syndrome</i>	<i>mosaic trisomy Chromosome 8</i>
<i>BUD</i>	<i>Graves' hyperthyroidism</i>	<i>learning disabilities</i>	<i>Periodic paralysis</i>	<i>trisomy 8p Chromosome 8</i>
<i>Buruli ulcer disease</i>	<i>Exostoses</i>	<i>Leber congenital amaurosis type 3</i>	<i>Periodic paralysis potassium-sensitive cardiodysrhythmic type</i>	<i>Duplication 8p</i>
<i>Buschke-Fischer-Brauer type</i>	<i>EXT</i>	<i>3 Amaurosis congenita of Leber</i>	<i>Long QT syndrome 7</i>	<i>Trisomy 8p</i>
<i>Keratoderma palmoplantaris papulosa</i>	<i>Exostoses anetoderma</i>	<i>Amaurosis congenita of Leber 3</i>	<i>Potassium-sensitive periodic paralysis ventricular ectopy and dysmorphic features</i>	<i>trisomy 8q Chromosome 8</i>
<i>Type I punctate palmoplantar keratoderma</i>	<i>brachydactyly type e</i>	<i>Leber miliary aneurysm</i>	<i>ventricular ectopy and dysmorphic features Potassium-sensitive periodic paralysis</i>	<i>Duplication 8q</i>
<i>palmoplantar punctate type 1</i>	<i>Expansile osteolysis</i>	<i>Lecithin cholesterol acyltransferase deficiency</i>	<i>potassium-sensitive periodic paralysis</i>	<i>Trisomy 8q</i>
<i>Keratoderma</i>	<i>McCabe's disease</i>	<i>LCAT deficiency</i>	<i>cardiodysrhythmic type Periodic paralysis</i>	<i>Trisomy 8qter</i>
<i>Buschke Fischer Brauer syndrome</i>	<i>Polyostotic osteolytic dysplasia</i>	<i>Norum disease</i>	<i>Andersen syndrome</i>	<i>Trisomy 8qter</i>
<i>Keratosis palmoplantaris papulosa</i>	<i>Experimental allergic encephalomyelitis (subtype)</i>	<i>Lecithine-cholesterol acyltransferase deficiency</i>	<i>Andersen Tawil syndrome</i>	<i>Distal duplication 8q</i>
<i>Keratoderma palmoplantar punctate</i>	<i>Allergic encephalomyelitis</i>	<i>Lecithin-cholesterol acyltransferase</i>	<i>LQT7</i>	<i>Telomeric duplication 8q</i>
	<i>Experimental silicosis</i>		<i>Andersen cardiodysrhythmic</i>	<i>Distal trisomy 8q</i>

	pigmentary degeneration dwarfism		hydroxysteroid dehydrogenase 4	paraplegia 20
<i>cmpd1</i>	Oliver McFarlane syndrome	Leiomyosarcoma	Peroxisomal defects	autosomal recessive Troyer type
Camptobrachydactyly	F syndrome	Leipala Kaitila syndrome	Peroxisome biogenesis disorders	Spastic paraplegia
Short foot/brachydactyly of toes	FAA4	Leisti Hollister Rimoin syndrome	<i>PBD</i>	SPG20
camptodactyly brachydactyly	familial thoracic 4 Aortic aneurysm	Lemierre syndrome	Perrault syndrome	childhood onset with distal muscle wasting
camptodactyly brachydactyly Short foot/brachydactyly of toes		Oropharyngeal infection leading to secondary septic thrombophlebitis of the internal jugular vein	Gonadal dysgenesis XX type deafness	Spastic paraplegia autosomal recessive Troyer type
Camptocormia	AAT4			Cross-McKusick syndrome
	Aortic aneurysm/aortic dissection and patent ductus arteriosus	Lemierre's syndrome	Ovarian dysgenesis with sensorineural deafness	Spastic paraplegia with distal muscle wasting
Camptocormism		Lenegre disease	XX type Gonadal dysgenesis	Spastic paraparesis childhood onset with distal muscle wasting
Bent Spine Syndrome	FACES syndrome	Lenegre Lev disease	Persistent hyperplastic primary vitreous	TRPS 2
	facial anomalies and brachydactyly Growth deficiency	progressive Cardiac conduction defect	PHPV	Trichorhinophalangeal syndrome type 2
Bent spine	Frias syndrome	HBBD	persistent Mullerian derivatives	Langer Giedion Syndrome
Camptodactyly and sacral vertebral fusion (subtype)	Growth deficiency facial anomalies and brachydactyly	familial Heart block progressive	Persistent parvovirus infection	True hermaphroditism
Camptodactyly vertebral fusion	Martinez Frias syndrome	PFHB1	Persistent placoid maculopathy	Tsao Ellingson syndrome
Camptodactyly joint contractures and facial skeletal dysplasia	Facial asymetry temporal seizures	Cardiac conduction defect progressive	Persistent truncus arteriosus	TSc
Camptodactyly overgrowth unusual facies	Facial cleft microtia asternia	Hereditary bundle branch system defect	Pertussis	Tuberous sclerosis
Camptodactyly syndrome	Samson viljoen syndrome	Heart block progressive familial type 1	Peters anomaly	Tuberous sclerosis complex
Camptodactyly taurinuria	facial clefting and preaxial polydactyly Microcephaly corpus callosum dysgenesis and cleft lip-palate	progressive familial type 1 Heart block	absence of the posterior corneal stroma and descemet membrane	Central corneal leukoma
Camptodactyly with Taurinuria	Microcephaly	Bundle branch block	Central corneal leukoma absence of the posterior corneal stroma and descemet membrane	TSC1
Camptodactyly-ichthyosis syndrome	Microcephaly facial clefting and preaxial polydactyly	Lennox-Gastaut syndrome	Peters anomaly with cataract	Tsukahara Azuno Kajii syndrome
Camptodactyly ichthyosis syndrome	Facial clefting corpus callosum agenesis	Encephalopathy of childhood	Peters congenital glaucoma	Tsukahara-Kajii syndrome
Camptomelic syndrome long limb type	Facial cranial nerve paralysis	Lennox-Gastaut type Epileptic encephalopathy	Peters-plus syndrome	Tsutsugamushi disease
Camptomelic syndrome long limb type	Facial palsy	Lentiginosis in context of NF	Krause-Kivlin syndrome	Tsutsugamushi fever
camt	Bell's palsy	Lenz type Microphthalmia	Peters anomaly with short limb dwarfism	Scrub typhus
Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia		Lenz Majewski hyperostotic dwarfism	Petit Fryns syndrome	Tubercular meningitis
CAT	Bell palsy	Lenz-Majewski syndrome	Petit-Fryns syndrome	TB meningitis
	Facial dysmorphism	mental retardation and progressive skeletal sclerosis Multiple congenital anomalies	Osteolysis syndrome	TBM
Camurati engelmann disease	macrocephaly myopia dandy walker	Multiple congenital anomalies mental retardation and progressive skeletal sclerosis	Petty laxova wiedemann syndrome	Tuberculous meningitis
	Facial dysmorphism	Lenz microphthalmia	Progeroid syndrome petty type	Tuberculous uveitis
Canaliculitis	macrocephaly myopia Dandy Walker type	Lenz-Majewski hyperostotic dwarfism	Peyronie syndrome	Tuberous sclerosis/polycystic kidney disease contiguous gene syndrome
	Facial dysmorphism shawl scrotum joint laxity syndrome	leprechaun/Qatar-1	PFD Lavia type	PKDTS
actinomycoma	facial hemangioma	leprechaun G.	Pseudoinflammatory fundus dystrophy	severe infantile with tuberous sclerosis Polycystic kidneys
Actinomycosis	Dandy Walker	leprechaun/Ark-1	pseudoinflammatory recessive form Fundus dystrophy	Tubular aggregate myopathy
Actinomyces israeli	Facies unusual arthrogyposis advanced skeletal malformations	Leprechaunism	PFD Finnish type	Tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome
Actinomyces	Facio digito genital syndrome	Donohue syndrome	Finnish type PFD	Acute tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome
AMC	recessive form	leprechaun/Winnipeg	Fundus dystrophy	Tucker syndrome
Actinomycesetales infection	Facio skeletal genital syndrome Rippberger type	leprechaun/Minn-1	pseudoinflammatory recessive form	Congenital bilateral recurrent nerve paralysis and ptosis
actinomycetoma	Ripperger Aase syndrome	Leprosy	Pfeiffer Mayer syndrome	Ptosis vocal cord paralysis
Keratoactinomycosis	Ripperger aase syndrome	Hansen's disease	Short stature mental retardation type I preaxial polydactyly with colobomatous abnormalities	
Canavan disease	Facio thoraco genital syndrome	Leptomeningeal capillary - venous angiomatosis	Short stature mental retardation type I preaxial polydactyly with colobomatous abnormalities Short stature	Tuffli Laxova syndrome
	Faciocardiomealic dysplasia lethal	Leri type pleonosteosis	Pfeiffer Singer Zschiesche syndrome	Ectodermal dysplasia with adrenal cyst
Aminoacylase 2 deficiency	faciodigital anomaly	Leri's pleonosteosis	Pfeiffer cardiocranial syndrome	Tufted angioma
Spongy degeneration of the central nervous system	Chitayat-Meunier-Hodgkinson syndrome	Leri pleonosteosis	Pfeiffer-type cardiocranial syndrome	Angioma tufted
ASP deficiency	faciooculoacousticorenal syndrome		Cardiocranial syndrome	Tularaemia
Aspartoacylase deficiency	Facio-Oculo-Acoustico-Renal syndrome		Pfeiffer syndrome 2	Tularemia
Von Bogaert-Bertrand disease	FOAR syndrome		Pfeiffer Tietze Welte syndrome	Francisella tularensis infection
Canavan-van Bogaert-Bertrand disease	Facioscapulohumeral muscular dystrophy infantile included			
ASPA deficiency	FSHMD			
ACY2 deficiency	Facioscapulohumeral dystrophy with sensorineural hearing loss and tortuosity of retinal arterioles included			
Cancer of the anus	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	Leri-weill dyschondrosteosis		
Anal cancer		lwd		

Cancer of the endometrium	<i>Landouzy-Dejerine muscular dystrophy</i>	<i>Dyschondrosteosis</i>	Pfeiffer-Singer-Zschesche syndrome	Tunga penetrans
<i>Endometrial cancer</i>	<i>Muscular dystrophy facioscapulohumeral type 1a</i>	<i>Leri-Weill syndrome</i>	<i>progressive familial intrahepatic 2 Cholestasis</i>	<i>Tungiasis</i>
Cancrem oris	<i>Muscular dystrophy facioscapulohumeral</i>	<i>DCO</i>	<i>Progressive familial intrahepatic cholestasis 2</i>	<i>S penetrans</i>
<i>Noma neonatorum</i>	<i>Facioscapulohumeral muscular dystrophy 1a</i>	Leri-Weill syndrome	PFIC3	<i>T penetrans</i>
<i>Oral gangrene</i>	<i>Muscular dystrophy facioscapulohumeral type 1a included</i>	Less severe delayed-onset (subtype)	<i>progressive familial intrahepatic 3 Cholestasis</i>	<i>Chigger flea</i>
<i>Oro-facial gangrene</i>	<i>dystrophy with sensorineural hearing loss and tortuosity of retinal arterioles</i>	<i>Carbamyl Phosphate Synthetase (CPS) Deficiency delayed-onset (subtype) Less severe</i>	<i>Progressive familial intrahepatic cholestasis with elevated serum gamma-glutamyltransferase</i>	<i>Sarcopsylla penetrans</i>
<i>Oro-facial noma</i>	<i>FSHMD1A infantile included</i>		<i>MDR3 deficiency</i>	'Turban tumor' syndrome
Candida glabrata	<i>Facioscapulohumeral muscular dystrophy</i>	<i>Lethal neonatal (subtype) Carbamoyl phosphate synthase 1 deficiency</i>	PGA 1	CYLD
<i>Torulopsis glabrata</i>	<i>FSHD</i>	<i>Hyperammonemia due to carbamoyl phosphate synthetase 1 deficiency</i>	<i>type 1 Polyglandular autoimmune syndrome</i>	<i>Cylindromatosis</i>
<i>Neonatal Torulopsis glabrata</i>			<i>type 1 Autoimmune polyglandular syndrome</i>	Turban tumors
<i>Fungemia</i>	Factor 12 deficiency		<i>Autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy (APECED)</i>	
Candidiasis	<i>Coagulation factor 12 deficiency</i>	<i>CPS 1 deficiency</i>	<i>Hypoadrenocorticism with hypoparathyroidism and superficial moniliasis</i>	<i>Turban tumor syndrome</i>
<i>APECED syndrome</i>	<i>Factor XII deficiency</i>	lethal acantholytic Epidermolysis bullosa	<i>Autoimmune polyendocrine syndrome type 1</i>	<i>Cylindromatosis familial</i>
<i>candidosis</i>	<i>F12 deficiency</i>	Lethal arthrogyposis with anterior horn cell disease	<i>type 1 Autoimmune polyendocrine syndrome</i>	<i>familial Cylindromatosis</i>
<i>ectodermal dystrophy syndrome)</i>	<i>Hageman factor deficiency</i>	<i>Vuopala disease</i>	<i>type 1 Autoimmune polyendocrine syndrome</i>	Turner type Genital dwarfism
<i>Autoimmune polyendocrinopathy</i>	<i>HAF deficiency</i>	Lethal autosomal recessive arthrogyposis multiplex congenita with whistling face and calcifications of the nervous system		Turner-like syndrome
CANOMAD syndrome	Factor 2 deficiency	<i>Arthrogyposis multiplex congenita whistling face</i>	APS1	Twisted atrioventricular connections
<i>Chronic Ataxic Neuropathy</i>			<i>Polyglandular autoimmune syndrome type 1</i>	
<i>Ophthalmoplegia M-protein</i>			<i>Autoimmune polyglandular syndrome type 1</i>	Twisted hair
<i>Agglutination Disialosyl antibodies syndrome</i>	Factor 7 deficiency	<i>Illium syndrome</i>	<i>type 1 Autoimmune polyendocrine syndrome</i>	<i>dry lusterless hair which breaks off easily</i>
<i>Cantalamesa baldini ambrosi syndrome</i>	factor 8 deficiency	Lethal chondrodysplasia Moerman type		<i>Coarse</i>
<i>Cantrell pentalogy</i>	Factor II deficiency	<i>Moerman vandenberghes fryns syndrome</i>	PGAMM deficiency	<i>Coarse dry lusterless hair which breaks off easily</i>
<i>Cantrell Haller Ravitsch syndrome</i>	Factor IX deficiency	Lethal chondrodysplasia seller type	<i>Myopathy due to phosphoglycerate mutase deficiency</i>	Type - Epigastric - defect in the cephalic fold
<i>Pentalogy of Cantrell</i>	<i>Christmas disease</i>	Lethal Metaphyseal Dysplasia	<i>Dimauro disease</i>	Type - Hypogastric - defect in the caudal fold
<i>TAS</i>	<i>HEM B</i>	<i>Sedaghatian type</i>	<i>Human muscle phosphoglycerate mutase deficiency</i>	<i>Paraomphalocele</i>
<i>Thoracoabdominal syndrome</i>	Factor V and factor VIII	<i>Spondylometaphyseal dysplasia</i>	PHA 1	type 0 Glycogenosis
<i>Cantu sanchez corona hernandes syndrome</i>	Factor V deficiency	Lethal multiple pterygium syndrome	<i>autosomal dominant Pseudohypoadosteronism type 1</i>	type 1 Arnold-Chiari malformation
<i>Cantu Sanchez-Corona Garcia-cruz syndrome</i>	Factor VII deficiency	<i>LMPS</i>		type 1 Atelosteogenesis
<i>Cantu Sanchez-Corona Hernandez syndrome</i>	<i>Proconvertin deficiency</i>	<i>Multiple pterygium syndrome lethal type</i>	PHACE association	<i>Giant cell chondrodysplasia</i>
<i>Cantu syndrome</i>	Factor X deficiency	<i>lethal type Pterygium Multiple syndrome</i>	<i>PHACES association</i>	<i>Spondyloumerofemoral hypoplasia</i>
<i>CAP syndrome</i>	Factor XIII deficiency	<i>Pterygium Multiple syndrome lethal type</i>	PHACE syndrome	type 1 Bourneville syndrome
<i>porokeratosis</i>	<i>FXIII-d</i>	Lethal omphalocele-cleft palate syndrome	Phacomatosis fourth	type 1 Corneal dystrophy of Bowman layer
<i>anal anomalies</i>	<i>FAD</i>	<i>Cleft palate-omphalocele syndrome lethal</i>	Phaeochromocytoma and paraganglioma	
<i>Capillary leak syndrome</i>	<i>familial Alzheimer disease</i>	<i>lethal Cleft palate-omphalocele syndrome Omphalocele cleft palate syndrome lethal</i>	phalangeal	<i>Corneal dystrophy geographic</i>
<i>Capillary leak syndrome with monoclonal gammopathy</i>	<i>FAH deficiency</i>	Lethal osteopetrosis	<i>facial abnormalities</i>	<i>geographic Corneal dystrophy</i>
<i>Clarkson disease (Capillary leak syndrome)</i>	<i>Fumarylacetoacetase deficiency</i>	<i>Autosomal malignant osteopetrosis</i>	Pharmacogenetic myopathy of anesthesia	<i>Reis-Bucklers corneal dystrophy</i>
<i>Periodic systemic capillary leak syndrome</i>	<i>Tyrosinemia type 1</i>	<i>Osteopetrosis lethal</i>	<i>Malignant hyperpyrexia</i>	<i>Corneal dystrophy Reis-Bucklers type</i>
<i>Capillary venous leptomenigeal angiomatosis</i>	<i>Hepatorenal tyrosinemia</i>	lethal type Larsen like syndrome	Pharynx and larynx hypoplasia with omphalocele	<i>Reis-Bucklers type Corneal dystrophy</i>
<i>capsular cataracts and ductal stenosis</i>	<i>Fahr syndrome</i>	<i>Larsen-like multiple joint dislocation syndrome</i>	<i>Shprintzen omphalocele syndrome</i>	<i>CDB1</i>
<i>Enamel hypoplasia capsular cataracts and ductal stenosis</i>	<i>Ferrocalcinos cerebri vascular</i>	Leucine-sensitive hypoglycemia of infancy	Phenobarbital antenatal infection	type 1 Craniosynostosis and Marfanoid disorder
<i>Seow Najjar syndrome</i>	<i>Fairbank-Keats syndrome</i>	<i>leucine-induced Hypoglycemia</i>	Phenobarbital embryopathy	<i>Marfanoid craniosynostosis syndrome</i>
<i>Carbamoyl-phosphate synthase I deficiency disease (ornithine carbamoyl phosphate deficiency)</i>	<i>Osteoglophonic dwarfism</i>	Leucinosis	Phenol sulfotransferase deficiency	<i>Shprintzen Golberg craniosynostosis syndrome</i>
<i>Carbamoylphosphate synthetase deficiency</i>	<i>Osteoglophonic dysplasia</i>	Leucocyte adhesion defect		<i>Shprintzen Golberg craniosynostosis Craniosynostosis and Marfanoid disorder type 1</i>
<i>Carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type 1 with profound thrombocytopenia and normal phosphomannomutase and phosphomannose isomerase</i>	<i>Fallopian tube neoplasms</i>	Leukemia lymphocytic chronic	<i>PST deficiency</i>	<i>Craniosynostosis with arachnodactyly and abdominal hernias</i>
<i>CDG 1X</i>	<i>Cancer of the oviduct</i>	<i>Chronic lymphocytic leukemia</i>	Phenothiazine antenatal infection	type 1 Crigler Najjar syndrome
<i>Congenital disorder of glycosylation type 1X</i>	<i>Fallopian tube cancer</i>	<i>lymphocytic chronic Leukemia</i>		
<i>CDG1X</i>	<i>Cancer of the fallopian tube</i>	<i>Leukemia prolymphocytic</i>	Phenylalaninemia	<i>Crigler Najjar syndrome</i>
<i>Carbohydrate-deficient glycoprotein</i>	<i>Fallot complex</i>	<i>Polymphocytic leukemia</i>	Phenylketonuria	type 1 Cutis laxa
			<i>Phenylalanine hydroxylase</i>	<i>recessive Cutis laxa</i>

syndrome type 1A			deficiency	
Phosphomannomutase 2 deficiency	Bindewald-Ulmer-Muller syndrome	Leukemia subleukemic	Oligophrenia phenylpyruvica	Cutis laxa type 1
PMM2 deficiency	Familiaere Cholesterin-Pneumonie	Aleukemic leukemia cutis	Folling disease	type 1 Distal arthrogyriposis
Congenital disorder of glycosylation type 1A	Cholesterol pneumonia familial type 1	Leukemic Reticuloendotheliosis	pku	DA1
Jaeken syndrome	Hyperaldosteronism familial (subtype) Pruritic urticarial papules and plaques of pregnancy	Hairy cell leukaemia	Phenylketonuric embryopathy	distal type 1 Arthrogyriposis multiplex congenita
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome	Pruritic urticarial papules plaques of pregnancy	Leukocyte adhesion deficiency	Pheochromocytoma as part of Neurofibromatosis	Distal arthrogyriposis type 1
CDG syndrome	Polymorphic eruption of pregnancy	Leukodystrophy	Philadelphia-negative chronic myeloid leukemia	Arthrogyriposis distal type 1
CDGS1A	Pruritic urticarial papules and plaques of pregnancy familial (subtype)	Leukodystrophy metachromatic	Phocomelia contractures absent thumb	DA 1
CDG 1A	familial 3 Hemophagocytic lymphohistiocytosis	metachromatic Leukodystrophy	Phocomelia ectrodactyly deafness sinus arrhythmia	distal type 1 Arthrogyriposis
CDGS	HPLH3	ARSA deficiency diffuse metachromatic form Cerebral sclerosis	Phocomelia syndrome	AMCD1
Carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type 2	HLH3	Metachromatic leukoencephalopathy	Phocomelia thrombocytopenia encephalocoele	type 1 Gangliosidosis generalized GM1
Congenital disorder of glycosylation type 2A	familial 6 Hyperinsulinemic hypoglycemia	Arylsulfatase A deficiency	Phosphatase acide deficiency	GLB 1 deficiency
CDG 2A	Hyperinsulinism-hyperammonemia syndrome	Cerebroside sulfatase deficiency	Phosphate diabetes	Beta galactosidase 1 deficiency
CDG2A	HHF6	MLD	Phosphoenolpyruvate carboxykinase	type 1 Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism
type 2 Carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome	familial 7 Hyperinsulinemic hypoglycemia	Cerebral sclerosis diffuse metachromatic form	PCK	type 1 Osteodysplastic primordial dwarfism
CDGS2	Hyperinsulinemic hypoglycemia exercise-induced	Leukodystrophy reunion type	P-enolpyruvate carboxykinase	MOPD 1
Carbon baby syndrome	HHF7	Leukodystrophy with oligodontia	P-pyruvate CK	Cephaloskeletal dysplasia
Carcinoid syndrome	exercise-induced	Leukodystrophy with oligodontia	Phosphoglucomutase deficiency	Low-birth-weight dwarfism with skeletal dysplasia
Carcinoid tumor	Hyperinsulinemic hypoglycemia	autosomal recessive Dentoleukoencephalopathy	Phosphoglucomutase deficiency type 1	Brachymelic primordial dwarfism
Carcinoid tumour	Familial acanthosis nigricans (subtype)	Dentoleukoencephalopathy autosomal recessive	Phosphoglucomutase deficiency type 2	Osteodysplastic primordial dwarfism type 1
Endocrine tumour	Acanthosis nigricans	Dentoleukoencephalopathy	Phosphoglucomutase deficiency type 3	Taybi Linder syndrome
Neuroendocrine tumour	familial Adrenal adenoma	Leukoencephalopathy	Phosphoglucomutase deficiency type 4	type 1 OI
Carcinoma of the gallbladder	Familial amyloid	Leukoencephalopathy palmoplantar keratoderma	Phosphoglycerate kinase 1 deficiency	OI
Carcinoma of the vocal tract	polyneuropathy	Leukokeratosis hereditary mucosal	Phosphoglycerate kinase deficiency	OI type 1
Carcinoma of the vocal tract	Familial amyloidosis	Leukokeratosis hereditary mucosal	Phosphomannoisomerase deficiency	type 1 Osteogenesis imperfecta
Cardiac and laterality defects	Corneal lattice dystrophy	White sponge nevus of cannon	Phosphoribosylpyrophosphate synthetase superactivity	Osteogenesis imperfecta tarda
Cardiac conduction defect	Gelsolin amyloidosis	hereditary mucosal Leukokeratosis	pHPT	Osteogenesis imperfecta with blue sclerae
Heart block progressive	familial Anterior pituitary insufficiency	Leukomalacia	Primary hyperthyroidism	type 1 SRPS
Cardiac conduction disease	Familial antiphospholipid syndrome	Leukomelanoderma mental redardation hypotrichosis	primary Hyperparathyroidism	Short rib-polydactyly syndrome type 1
cardiac defect	familial Lupus anticoagulant	Leukoplakia	primary HPT	type 1 Polydactyly with neonatal chondrodystrophy
genital anomalies	APS	LEUK	Phylloides tumor of the breast	Polydactyly with neonatal chondrodystrophy type 1
Acrocardiofacial syndrome	APS-1	Levator syndrome	Cystosarcoma phylloides	Saldino-Noonan type Short rib-polydactyly syndrome
cardiac defects	APLAS	Levator ani spasm syndrome	Phylloides breast tumor	SRPS type 1
Choanal atresia	APAS	Levator ani syndrome	Phylloides tumor of the prostate	type 1 Thanatophoric dysplasia
Cardiac diverticulum	APLS	Levin syndrome	Malignant phylloides tumor of prostate (subtype)	Thanatophoric dwarfism
Cardiac hydatid cysts with intracavitary expansion	Lupus anticoagulant familial	Sensenbrenner syndrome	Phytanic acid oxidase deficiency	type 1 Tuberous sclerosis
Cardiac hydatidosis	Antiphospholipid antibody syndrome	Cranioectodermal dysplasia	PIBIDS syndrome	type 1 Xeroderma pigmentosum
Cardiac valvular form of autosomal recessive Ehlers-Danlos syndrome	Antiphospholipid syndrome	Levin type Osteogenesis imperfecta	Picardi-Lassueur-Little syndrome	type 1 X-linked Kallmann syndrome
Cardiac valvular form of Ehlers-Danlos syndrome	Familial aortic dissection	Levin syndrome 2	Pick disease of brain	Anosmic hypogonadism
cardiac valvular form Ehlers-Danlos syndrome	Familial Apatite disease	Osteogenesis imperfecta with unusual skeletal lesions	Piebald trait neurologic defects	Kallmann syndrome 1
Cardioauditory syndrome of Jervell and Lange-Nielsen	Chondrocalcinosis due to Apatite crystal deposition	Levine Crichley syndrome	Teller Sugar Jaeger syndrome	KAL 1
JLNS1	Familial aplasia of the patella (subtype)	Levine-Critchley syndrome	White forelock and leukoderma with neurological impairment	Dysplasia olfactogenitalis of De Morsier
congenital and functional heart disease Deafness	ptlah	Neuroacanthocytosis	Piebaldism	Type 1-a (minor laryngeal cleft)
Jervell Lange-Nielsen syndrome	Familial absence of the patella	Chorea-acanthocytosis	PBT	Posterior laryngeal cleft (PLC)
Prolonged QT interval in EKG and sudden death	Patella aplasia-hypoplasia	Chorea acanthocytosis	Piepkorn karp hickoc syndrome	Congenital laryngeal clefts (subtype)
Surdo-cardiac syndrome	Absent patella	Acanthocytosis with neurologic disorder	Piepkorn Karp Hickok syndrome	Laryngeal cleft
Deafness congenital and functional heart disease	Familial apoceruloplasmin deficiency (subtype)	Levotransposition of the great arteries	Pierre Marie cerebellar ataxia	Anterior submucous laryngeal cleft (subtype)
Cardiofacial syndrome short limbs	Hereditary hypoceruloplasminemia (subtype)	Levy Hollister syndrome	Pierre robin sequence congenital heart defect talipes	Type 1A Charcot-Marie-Tooth disease
Cardiomeic syndrome Stratton	Ceruloplasmin deficiency	Lacrimoauriculodentodigital syndrome	Pierre Robin sequence facioidigital anomaly	HMSN 1A
Koehler type	Familial apple peel jejunal atresia	Lewandowski Kikolich syndrome	Pierre Robin sequence with pectus	Charcot-Marie-Tooth disease
Cardiomyopathy	Apple-peel intestinal atresia	Lewy body disease		
Tubular renal disease				

Cardiomyopathy cataract hip spine disease	<i>Apple peel syndrome</i>	<i>Lewy body dementia</i>	excavatum and rib and scapular anomalies	<i>demyelinating Type 1A</i>
Cardiomyopathy diabetes deafness	<i>Congenital intestinal atresia</i>	<i>DLBD</i>	<i>mild Campomelic dysplasia</i>	<i>Hereditary motor and sensory neuropathy 1A</i>
Cardiomyopathy dilated with conduction defect	<i>Jejunal atresia</i>	<i>Autosomal dominant diffuse Lewy body disease</i>	<i>Campomelic dysplasia mild Skeletal dysplasia related to campomelic dysplasia</i>	<i>demyelinating Type 1A Charcot-Marie-Tooth disease</i>
Cardiomyopathy dilated with conduction defect type 1	<i>Familial ataxia deafness and developmental delay</i>	<i>Diffuse Lewy body disease</i>	<i>Pierre Robin syndrome</i>	<i>Type 1B Charcot-Marie-Tooth disease</i>
Cardiomyopathy dilated with conduction defect type 2	<i>Ataxia hearing loss and mental retardation</i>	<i>Leyden-Moebius muscular dystrophy</i>	<i>Pierre Robin syndrome and oligodactyly</i>	<i>demyelinating Type 1B Charcot-Marie-Tooth disease</i>
Cardiomyopathy dilated with Woolly hair and keratoderma	<i>Ataxia hearing loss and developmental delay</i>	<i>pelvofemoral Muscular dystrophy</i>	<i>Robin sequence and oligodactyly</i>	<i>Hereditary motor and sensory neuropathy 1B</i>
<i>woolly hair and dilated cardiomyopathy Epidermolytic palmoplantar keratoderma</i>	<i>Ataxia-deafness-retardation syndrome</i>	<i>Limb-girdle muscular dystrophy type 2A</i>	<i>Pierre Robin syndrome skeletal dysplasia polydactyly</i>	<i>HMSN 1B</i>
<i>Carvajal syndrome</i>	<i>Rearidon Wilson Cavanagh syndrome</i>	<i>Muscular dystrophy pelvofemoral</i>	<i>Pierre Robin syndrome with congenital heart malformation and clubfoot</i>	<i>Charcot-Marie-Tooth disease demyelinating Type 1B</i>
<i>DCWHK</i>	<i>Ataxia hearing loss and mental retardation</i>	<i>Calpainopathy</i>	<i>TARP syndrome</i>	<i>Peroneal muscular atrophy type 1b Isolated growth hormone deficiency</i>
<i>Epidermolytic palmoplantar keratoderma woolly hair and dilated cardiomyopathy</i>	<i>ADR syndrome</i>	<i>Limb-girdle muscular dystrophy type 2</i>	<i>TARPS</i>	<i>Pituitary dwarfism 1</i>
<i>Palmoplantar keratoderma with left ventricular cardiomyopathy and woolly hair</i>	<i>familial autosomal dominant Exudative vitreoretinopathy</i>	<i>LGMD2A</i>	<i>Pierson syndrome</i>	<i>Growth hormone deficiency isolated autosomal recessive</i>
Cardiomyopathy due to anthracyclines	<i>autosomal dominant FEVR</i>	<i>Leydig cell hypoplasia</i>	<i>Microcoria and congenital nephrotic syndrome</i>	<i>Nanism due to growth hormone isolated deficiency</i>
Cardiomyopathy hearing loss type t	<i>FEVR autosomal dominant</i>	<i>LH resistance due to LH receptor inactivation</i>	<i>Pigment anomaly</i>	<i>Isolated growth hormone deficiency type 1b</i>
RNA lysine gene mutation	<i>Exudative vitreoretinopathy</i>	<i>Male pseudohermaphroditism due to LH defects</i>	<i>Acro-Dermato-Ungual-Lacrimal-Tooth syndrome</i>	<i>Primordial dwarfism</i>
Cardiomyopathy hypogonadism collagenoma syndrome	<i>familial autosomal dominant</i>	<i>Leydig cells hypoplasia</i>	<i>pigmentary anomaly</i>	<i>Sexual ateleiotic dwarfism isolated autosomal recessive</i>
Cardiomyopathy hypogonadism metabolic anomalies	<i>Criswick-Schepens syndrome</i>	<i>LFS1</i>	<i>pigmentary defects</i>	<i>Growth hormone deficiency</i>
Cardiomyopathy spherocytosis	<i>ad FEVR</i>	<i>Li Fraumeni syndrome</i>	<i>Terminal osseous dysplasia</i>	<i>type 1B Usher syndrome</i>
Cardiomyopathy with myopathy due to COX deficiency	<i>Exudative vitreoretinopathy 1</i>	<i>SBLA syndrome</i>	<i>pigmentary dermatopathy</i>	<i>type 1D Usher syndrome</i>
cardiopathy	<i>familial autosomal dominant Mitral valve prolapse</i>	<i>Sarcoma family syndrome of Li and Fraumeni</i>	<i>Whyte-Murphy syndrome</i>	<i>Type 1E Charcot-Marie-Tooth disease</i>
<i>megalocornea</i>	<i>Familial band heterotopia</i>	<i>LGLL</i>	<i>white forelock</i>	<i>type 1E Usher syndrome</i>
<i>Cassia Stocco dos Santos syndrome</i>	<i>Familial benign hypocupremia</i>	<i>T-cell large granular lymphocyte leukemia</i>	<i>Pigmentary disorder with hearing loss</i>	<i>USH1E</i>
Cardioskeletal myopathy-neutropenia	<i>familial benign recurrent vertigo</i>	<i>Large granular lymphocyte leukemia</i>	<i>Ermine phenotype</i>	<i>type 1F Usher syndrome</i>
cardiovascular calcification	<i>bpv</i>	<i>LGMD- autosomal recessive</i>	<i>Cutaneous albinism hermine phenotype</i>	<i>type 2 Alpha-mannosidosis adult-onset form</i>
Carinatum deformity of the chest	<i>Familial vestibulopathy</i>	<i>Limb-girdle muscular dystrophy</i>	<i>O Doherty syndrome</i>	<i>Alpha-mannosidosis</i>
<i>Chicken breast - chondrogladiolar (subtype)</i>	<i>Benign paroxysmal positional vertigo</i>	<i>Limb-girdle muscular dystrophy autosomal recessive</i>	<i>Pigmentary retinopathy</i>	<i>Alpha-mannosidosis adult-onset form</i>
<i>Pectus carinatum</i>	<i>B.P.P.V.</i>	<i>LGMD1</i>	<i>Pigment-dispersion syndrome</i>	<i>type 2 Amaurosis congenita of Leber</i>
<i>Pouter pigeon breast - chondromanubrial (subtype)</i>	<i>familial bilateral Optic nerve hypoplasia</i>	<i>limb-girdle type 1A Muscular dystrophy</i>	<i>Ringed dermatofibrosarcoma protuberans</i>	<i>Leber congenital amaurosis type 2</i>
Carnevale canun mendoza syndrome	<i>Familial Burkitt's lymphoma</i>	<i>proximal type 1A Muscular dystrophy</i>	<i>bednar's tumor</i>	<i>LCA2</i>
Carnevale Hernandez Castillo syndrome	<i>Burkitt lymphoma</i>	<i>Muscular dystrophy proximal type 1A</i>	<i>Pili annulati</i>	<i>type 2 Aniridia</i>
<i>Tripalyngal thumbs and brachyectrodactyly</i>	<i>Familial capillaro-venous leptomeningeal angiomatosis</i>	<i>LGMD2H</i>	<i>Ringed hair</i>	<i>AN2</i>
Carnevale-Krajewska-Fischetto syndrome	<i>familial Cardiac conduction defect</i>	<i>Limb-girdle muscular dystrophy type 2H</i>	<i>Pili bifurcati</i>	<i>type 2 Arnold-Chiari malformation type 2 Autosomal dominant cerebellar ataxia</i>
<i>rectus abdominis diastasis</i>	<i>Familial cerebral cavernous angioma</i>	<i>Muscular dystrophy Hutterite type</i>	<i>Pili canulati</i>	<i>OPCA3</i>
Carney complex type 1	<i>Familial cerebral cavernous malformation</i>	<i>Muscular dystrophy limb-girdle type 2H</i>	<i>Pili torti developmental delay neurological abnormalities</i>	<i>type 2 ADCA</i>
<i>Carney myxoma-endocrine complex</i>	<i>Familial cavernous hemangioma</i>	<i>Sarcotubular myopathy limb-girdle type 2H Muscular dystrophy</i>	<i>Pili torti and developmental delay</i>	<i>Autosomal dominant cerebellar ataxia type 2</i>
<i>CAR</i>	<i>familial Cholemia</i>	<i>LGMD2K</i>	<i>Pili torti onychodysplasia</i>	<i>Spinocerebellar ataxia 7</i>
<i>NAME syndrome</i>	<i>Familial chronic mucocutaneous candidiasis</i>	<i>LHON</i>	<i>Twisted hair with nail dysplasias</i>	<i>OPCA with macular degeneration and external ophthalmoplegia</i>
<i>spotty pigmentation and endocrine overactivity Myxoma</i>	<i>autosomal recessive Candidiasis familial chronic mucocutaneous</i>	<i>Leber/Es disease</i>	<i>Pilli Annulati</i>	<i>Olivopontocerebellar atrophy 3</i>
<i>LAMB syndrome</i>	<i>Familial Cold Autoinflammatory Syndrome (FCAS)</i>	<i>Optic atrophy Leber type</i>	<i>Ringed hair disease</i>	<i>SCA7</i>
<i>type 1 Carney complex</i>	<i>Familial cold urticaria</i>	<i>Leber hereditary optic neuropathy</i>	<i>Pilo dento unglar dysplasia</i>	<i>ADCA type 2</i>
<i>Myxoma spotty pigmentation and endocrine overactivity</i>	<i>fcu</i>	<i>Leber type Optic atrophy</i>	<i>microcephaly</i>	<i>OPCA with retinal degeneration</i>
<i>Carney-Stratakis syndrome</i>	<i>Familial Colorectal Cancer</i>	<i>Leber optic atrophy</i>	<i>Tajara pinheiro syndrome</i>	
<i>Carney dyad</i>	<i>Familial congenital cornea guttata with anterior polar cataracts (type)</i>	<i>LI2</i>	<i>Pilomatricoma</i>	<i>type 2 Bourneville syndrome</i>
Carnitine brain transporter deficiency	<i>Cornea guttata with anterior polar cataract</i>	<i>Ichthyosis lamellar 2</i>	<i>Pilomatricoma</i>	<i>type 2 Camurati Engelmann disease</i>
<i>Carnitine uptake deficiency</i>	<i>familial Cushing syndrome</i>	<i>ICR2B</i>	<i>PTTR</i>	<i>Progressive diaphyseal dysplasia with striations of the bones</i>
Carnitine palmitoyl transferase 1 deficiency	<i>Familial Cushing's syndrome</i>	<i>Type 2 lamellar ichthyosis</i>	<i>Pilotto syndrome</i>	<i>CED2</i>
Carnitine transporter deficiency	<i>Familial cyclic vomiting syndrome (subtype)</i>	<i>Ichthyosis congenita 2B</i>	<i>Pineal gland tumor</i>	<i>type 2 Corneal dystrophy of the Bowman layer</i>
Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency	<i>Cyclic vomiting syndrome</i>	<i>Lichen myxoedematosus</i>	<i>Pineal Teratoma</i>	<i>Thiel-Behnke corneal dystrophy</i>
Carnosinase deficiency	<i>Familial deafness</i>	<i>Lichen sclerosus et atrophicus</i>	<i>Pingelapese</i>	<i>Corneal dystrophy honeycomb-shaped</i>
Carnosinemia	<i>Familial dementia</i>		<i>Total colorblindness with myopia</i>	<i>CDB2</i>
Caroli disease isolated				

<i>Cystic dilatation of the intrahepatic biliary tree</i>	Familial dermatographism	<i>Lichen sclerosis et atrophicus</i>	ACHM 3	<i>Corneal dystrophy of the Bowman layer type 2</i>
<i>Congenital polycystic dilatation of intrahepatic bile ducts</i>	<i>Dermo-distortive urticaria</i>	<i>Lichen sclerosus</i>	<i>Achromatopsia with myopia</i>	<i>Thiel-Behnke type Corneal dystrophy</i>
<i>Caroline Crachami type</i>				type 2 deficiency Hydroxyacyl-coa dehydrogenase
<i>Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism</i>	<i>Familial dermatographism</i>	<i>Lichen sclerosis</i>	<i>Achromatopsia 3</i>	
<i>Osteodysplastic primordial dwarfism type 3</i>	Familial dilated cardiomyopathy associated with cataracts and hip-spine disease	Lichstenstein syndrome	Pinheiro freire maia miranda syndrome	<i>type 2 deficiency 3-@hydroxyacyl-coa dehydrogenase</i>
<i>Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism Sicilian fairy type</i>	<i>Krasnow Qazi syndrome</i>	Li-Fraumeni syndrome	Pinheiro Freire-Maia Miranda syndrome	<i>3-@hydroxyacyl-coa dehydrogenase type 2 deficiency</i>
<i>MOPD Caroline Crachami type</i>	<i>Krasnow Qazi Yermakov syndrome</i>	Light chain disease	<i>Trichodermodyplasia with dental alterations</i>	<i>MHBD deficiency</i>
<i>Sicilian fairy type</i>	familial Distal primary acidosis	Light-chain Fanconi syndrome	Pinsky-Di George-Harley syndrome	<i>2-@methyl-3-hydroxybutyryl-coa dehydrogenase deficiency</i>
<i>Osteodysplastic primordial dwarfism type 3</i>	Familial dyschondroplasia	<i>Fanconi syndrome</i>	Pipecolic acidemia	Type 2 histiocytosis
<i>MOPD Sicilian fairy type</i>	<i>Perthes-like hip disease</i>			<i>Systemic aleukemic reticuloendotheliosis</i>
<i>type 3 Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism</i>	<i>enchondromata and echondromata</i>	Ligneous conjunctivitis	Pitt-Hopkins syndrome	
<i>Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism Caroline Crachami type</i>	<i>Upington disease</i>	Limb deficiencies distal micrognathia	<i>Pitt Hopkins syndrome</i>	<i>Langerhans cell histiocytosis</i>
	<i>enchondromata and echondromata Perthes-like hip disease</i>	Limb deficiency-heart malformation syndrome	Pituitary adenoma	<i>Langerhans cell granulomatosis</i>
		<i>Terminal transverse defects of the limbs associated with congenital heart malformations</i>		
<i>Sicilian fairy type MOPD</i>	familial Dysfibrinogenemia	Limb deficit	pituitary and cerebellar defects	<i>Non-lipid reticuloendotheliosis</i>
<i>MOPD 3</i>	Familial ectopia lentis		<i>small sella turcica</i>	type 2 Multiple endocrine neoplasia
<i>Caroli's disease</i>	<i>Ectopia lentis isolated</i>	<i>Al-Awadi-Raas-Rothschild syndrome</i>	Pituitary deficiency due to Rathke's pouch cysts	type 2 Opitz-G syndrome
<i>Carpal deformity micrognathia microstomia</i>	<i>Isolated ectopia lentis</i>	<i>Ulna and fibula</i>	Pituitary dermoid and epidermoid cysts	<i>Hypertelorism hypospadias syndrome</i>
<i>Carpenter Hunter type</i>	Familial emphysema	<i>Al Awadi-Raas-Rothschild syndrome</i>	Pituitary dwarfism 4	<i>G syndrome</i>
<i>Carpo tarsal osteochondromatosis</i>	familial Erythema nodosum	<i>Phocomelia Schinzel type</i>	<i>Kowarski syndrome</i>	<i>Hypertelorism with esophageal abnormality and hypospadias</i>
<i>Carpo tarsal osteolysis recessive</i>	familial esophageal Achalasia	<i>Aplasia/hypoplasia of limbs and pelvis</i>	<i>Nanism due to growth hormone qualitative anomaly</i>	OGS 2
<i>Carrington's pulmonary eosinophilia</i>	familial Exsudative retinopathy	Limb dystonia	<i>Pituitary dwarfism with normal immunoreactive growth hormone</i>	<i>Hypospadias-dysphagia syndrome</i>
<i>Carrington syndrome</i>	familial fetal akinesia sequence	Limb scalp and skull defects	Pituitary dwarfism IV (formerly)	<i>Opitz BBBG syndrome</i>
<i>Carrington's Disease</i>	<i>Lissencephaly type III</i>	limb shortening	<i>Panhypopituitarism X-linked</i>	<i>Telecanthus with associated abnormalities</i>
<i>Eosinophilic idiopathic chronic pneumopathy</i>	Familial foveal retinoschisis	Limb transversal defect cardiac anomaly	<i>Panhypopituitarism</i>	<i>Opitz-G syndrome type 2</i>
<i>Chronic idiopathic eosinophilic pneumonia</i>	<i>Retinoschisis of Fovea</i>	Limb/Pelvis Hypoplasia/Aplasia syndrome	<i>phpx</i>	<i>GBBB syndrome</i>
<i>Chronic eosinophilic pneumonia (CEP)</i>	<i>Foveal retinoschisis</i>	AARRS	<i>HYPOPIT</i>	<i>BBB syndrome</i>
<i>Cartilage hair hypoplasia</i>	familial Glucocorticoid deficiency	<i>Schinzel phocomelia syndrome</i>	Pituitary thyrotrophic adenoma	<i>syndrome Hypospadias-dysphagia</i>
<i>Cartilage hair hypoplasia like skeletal dysplasia without hypotrichosis</i>	Familial HDL deficiency	<i>Al Awadi syndrome</i>	<i>Thyrotroph adenoma</i>	type 2 Smith-Lemli-Opitz syndrome
<i>Metaphyseal dysplasia without hypotrichosis</i>	<i>Familial Hypoalphalipoproteinemia</i>	LPHAS	Pityriasis lichenoides chronica	<i>Rutledge lethal multiple congenital anomaly syndrome</i>
<i>Cartilage hair hypoplasia like syndrome</i>	<i>Hypoalphalipoproteinemia familial</i>	<i>Al Awadi Rass Rothschild syndrome</i>	Pityriasis lichenoides et varioliformis acuta	type 2 SLO syndrome
<i>Cartilaginous neoplasms</i>	<i>High density lipoprotein deficiency primary</i>	<i>Ulna and fibula absence of with severe limb deficiency</i>	PLEVA	<i>Lethal acrodysgenital syndrome</i>
<i>Cartwright Nelson Fryns syndrome</i>	<i>Hypoalphalipoproteinemia</i>	Limb-girdle muscular dystrophy autosomal dominant	PKC	<i>SLO syndrome type 2</i>
<i>Growth retardation severe mental retardation acral limb deficiencies with poorly keratinized nails</i>	Familial hematuria	Limb-girdle muscular dystrophy with delta-sarcoglycan deficiency	DYT10	<i>Rutledge Friedman Harrod syndrome</i>
<i>severe mental retardation acral limb deficiencies with poorly keratinized nails</i>	<i>retinal arteriolar tortuosity</i>	limb-girdle with bone fragility	<i>Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis</i>	type 2 Syndactyly
<i>Growth retardation</i>	familial hemiplegic 1 with progressive cerebellar ataxia	Myopathy		
<i>Casamassima-Morton-Nance syndrome</i>	Migraine	Limbic encephalitis	<i>Dystonia familial paroxysmal</i>	<i>Synpolydactyly</i>
<i>anal and genitourinary malformations</i>	<i>FHM</i>	<i>Autoimmune limbic encephalitis</i>	<i>Familial paroxysmal dystonia</i>	type 2 Thanatophoric dysplasia
<i>Castleman disease</i>	<i>MHP1</i>	<i>Encephalitis limbic</i>	<i>Dystonia 10</i>	<i>Cloverleaf skull with thanatophoric dwarfism</i>
<i>Castro Gago Pombo Novo syndrome</i>	<i>FHM1</i>	Limb-mammary syndrome	PKD1	<i>Thanatophoric dysplasia with Kleeblattschaedel</i>
<i>Cat Rodrigues syndrome</i>	<i>familial type 1 Hemiplegic migraine</i>	<i>Mammary hypoplasia ectrodactyly and other hand/foot anomalies</i>	<i>type 1 Polycystic kidney disease</i>	Type 2 tracheal agenesis
<i>Cataleptic attacks</i>	<i>Migraine familial hemiplegic 1 with progressive cerebellar ataxia</i>	<i>ectrodactyly and other hand/foot anomalies</i>	PKD2	<i>Tracheal agenesis without tracheoesophageal fistula</i>
<i>Catamenial pneumothorax</i>	familial hemiplegic 2 Migraine	Limited cutaneous systemic sclerosis	<i>adult type 2 Polycystic kidney disease</i>	type 2 Tuberous sclerosis
<i>Cataract alopecia sclerodactyly syndrome</i>	<i>MHP2</i>	IcSSc	<i>APKD2</i>	type 2 with deafness Diabetes mellitus
<i>alopecia sclerodactyly Cataract alopecia sclerodactyly syndrome</i>	<i>familial type 2 Hemiplegic migraine</i>	<i>Limited systemic sclerosis</i>	<i>type 2 Polycystic kidney disease</i>	<i>NIDDM with deafness</i>
<i>Cataract</i>	<i>Familial hemiplegic migraine type 2</i>	Limited systemic scleroderma	<i>Polycystic kidney disease adult type 2</i>	<i>Noninsulin-dependent diabetes mellitus with deafness</i>
<i>cataract and cleft palate High nasal bridge</i>	<i>type 2 Familial hemiplegic migraine</i>	<i>Calcinosis-Raynaud phenomenon-sclerodactyly-telangiectasia</i>	<i>Adult polycystic kidney disease type 2</i>	<i>Diabetes-deafness syndrome maternally transmitted</i>
<i>High nasal bridge cataract and cleft palate</i>	<i>Migraine familial hemiplegic 2</i>	<i>CREST syndrome</i>	PKWS	<i>Diabetes mellitus type 2 with deafness</i>
			<i>soft tissue and skeletal hypertrophy of the affected limb</i>	
<i>Johnson Hall Kroux syndrome</i>	<i>fhm2</i>	<i>Limited disease</i>	<i>Cutaneous flush with underlying multiple micro arteriovenous fistulas</i>	<i>Ballinger-Wallace Syndrome</i>
<i>Glossopalatine ankylosis cataracts</i>	Familial Hibernian fever	Lindsay Burn syndrome	<i>Cutaneous flush with underlying</i>	<i>maternally transmitted Diabetes-</i>

digital anomalies			multiple micro arteriovenous fistulas soft tissue and skeletal hypertrophy of the affected limb	deafness syndrome
cataract and hematuria	<i>TNF receptor-associated periodic syndrome</i>	Lindsay-Burn syndrome	<i>Parkes Weber syndrome</i>	Diabetes and deafness maternally inherited
Leiomyomatosis of esophagus				
cataract and hereditary spherocytosis				
Trichomegaly	<i>fhf</i>	<i>PPM-X</i>	Placenta neoplasm	type 2 Xeroderma pigmentosum
<i>Trichomegaly cataract and hereditary spherocytosis</i>	<i>Tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome</i>	Lindstrom syndrome	<i>Trophoblastic tumor placental site</i>	type 2A Usher syndrome
<i>cataract and hereditary spherocytosis</i>				Type 2B1 Charcot-Marie-Tooth disease
<i>Long eyelashes</i>	<i>Hibernian fever familial</i>	Linear hamartoma syndrome	Plague	Charcot-Marie-Tooth disease neuronal Type 2B1
<i>Long eyelashes cataract and hereditary spherocytosis</i>	<i>familial autosomal dominant Periodic fever</i>	Linear IgA dermatosis	<i>Septicemic plague</i>	
	<i>Familial Hirschsprung's disease and type D brachydactyly</i>	Linear porokeratosis	<i>Bubonic plague</i>	Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2B1
Cataract- ataxia	<i>Hirschsprung disease type d brachydactyly</i>	<i>Congenital facial linear porokeratosis (type)</i>	<i>Black Death</i>	neuronal Type 2B1 Charcot-Marie-Tooth disease
Cataract cardiomyopathy				
Cataract congenital autosomal dominant	familial Hydroa vacciniforme	Linear sebaceous nevus syndrome	<i>Black Plague</i>	CMT2B1
	Familial hydrocephalus with a low-insertion umbilicus	<i>Nevus sebaceus of Jadassohn</i>	<i>Pneumonic plague</i>	axonal Type 2B1 Charcot-Marie-Tooth disease
Cataract congenital Volkmann type				Type 2D Charcot-Marie-Tooth disease
Cataract congenital with microphthalmia	familial Hyperinsulinism	<i>Epidermal nevus syndrome</i>	Plant sterol storage disease	neuronal Type 2D Charcot-Marie-Tooth disease
	<i>familial 2 Hyperinsulinemic hypoglycemia</i>	<i>jnp</i>	<i>Pseudohomozygous familial hypercholesterolemia</i>	Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2D
Cataract dental syndrome	<i>Hyperinsulinism neonatal</i>	<i>Schimmelpenning-Feuerstein-Mims syndrome</i>	<i>phytosterolemia</i>	
Cataract Hutterite type			<i>Retention of dietary cholesterol and abnormal retention of non-cholesterol sterols in the body</i>	Charcot-Marie-Tooth disease neuronal Type 2D
Cataract hyperostosis frontalis	<i>neonatal Hyperinsulinism</i>	<i>Jadassohn nevus phakomatosis</i>	<i>Sitosterolemia</i>	CMT 2D
dislocating patella	<i>Hyperinsulinism familial</i>	<i>Sebaceous nevus syndrome linear</i>		axonal Type 2D Charcot-Marie-Tooth disease
<i>Weleber Hecht Bigley syndrome</i>				type 2G Congenital disorder of glycosylation
<i>Cataract with Hyperostosis Frontalis and Dislocating Patella</i>	<i>HHF2</i>	<i>Organoid nevus phakomatosis</i>	Plasma cell dyscrasia	
Cataract hypertrichosis mental retardation	<i>persistent Hyperinsulinemic hypoglycemia</i>	<i>NSJ</i>	<i>Myelomatosis</i>	CDG 2G
Cataract Hypertrichosis Mental Retardation syndrome	<i>Hyperinsulinemic hypoglycemia persistent</i>	Linear verrucous nevus syndrome	<i>Myeloma - multiple</i>	
<i>Hypertrichosis Mental Retardation syndrome</i>				CDG2G
<i>Cataract</i>	Familial hyperlipoproteinemia	Lingua Villosa Nigra	<i>Plasma cell myeloma</i>	
Cataract mental retardation anal atresia urinary defects	Familial hyperlipoproteinemia type 3	<i>Hairy tongue</i>	plasma cell Leukemia	type 3 Achondrogenesis
<i>Congenital cataract with multiple congenital anomalies in a sibship</i>	Familial hypersensitivity pneumonitis	<i>Black tongue</i>	<i>Leukemia plasma cell</i>	type 3 Arnold-Chiari malformation
<i>Karandikar Maria Kamble syndrome</i>	<i>Hypersensitivity pneumonitis familial</i>	<i>Black hairy tongue</i>	Plasmalogenes synthesis deficiency isolated	type 3 Isolated growth hormone deficiency
			Plasmalogenes synthesis deficiency isolated	isolated growth hormone deficiency type 3
Cataract microcornea syndrome	Familial hypertension	<i>Lingua Nigra</i>	plasma-membrane deficiency of Carnitine transporter	Agammaglobulinemia and isolated growth hormone deficiency X-linked
<i>Microcornea cataract syndrome</i>	familial Hypertensive hyperkalemia	Linitis plastica of the stomach		Nanism due to growth hormone isolated deficiency with X-linked hypogammaglobulinemia
				X-linked Hypogammaglobulinemia and Isolated growth hormone deficiency
Cataract microphthalmia septal defect	<i>Hyperpotassemia and hypertension familial</i>	<i>Linitis plastica</i>	<i>primary Carnitine deficiency</i>	X-linked Agammaglobulinemia and isolated growth hormone deficiency
Cataract skeletal anomalies	<i>Hypertensive hyperkalemia familial</i>	Lip and oral cavity cancer	<i>Systemic carnitine deficiency</i>	<i>Fleisher syndrome</i>
Cataract-ataxia-deafness-retardation syndrome	<i>familial Hyperpotassemia and hypertension</i>	Lip lit syndrome	<i>Carnitine transporter plasma-membrane deficiency of</i>	type 3 Oral facial digital syndrome
<i>Begeer syndrome</i>	<i>Gordon hyperkalemia-hypertension syndrome</i>	Lipase deficiency combined	<i>Carnitine deficiency primary</i>	type 3 Osteogenesis imperfecta
			<i>Carnitine deficiency systemic due to defect in renal reabsorption of carnitine</i>	
<i>cataract deafness syndrome</i>	<i>Pseudohypoaldosteronism type 2</i>	<i>Lipoprotein lipase deficiency with hepatic triglyceride lipase deficiency</i>	<i>Carnitine deficiency systemic primary</i>	<i>OI type 3</i>
<i>Polyneuropathy</i>			<i>systemic primary Carnitine deficiency</i>	<i>progressively deforming with normal sclerae Osteogenesis imperfecta</i>
<i>Polyneuropathy cataract deafness syndrome</i>	Familial hypertriglyceridemia	<i>LPL and HL deficiency</i>		<i>Osteogenesis imperfecta progressively deforming with normal sclerae</i>
		<i>LPL and HTGL deficiency</i>		
<i>Cataract ataxia deafness</i>	<i>Hyperlipoproteinemia type 4</i>	Lipid storage myopathy	<i>Carnitine uptake defect systemic due to defect in renal reabsorption of carnitine</i>	type 3 Potter disease
<i>Cataract ataxia deafness syndrome</i>	<i>FHTG</i>		<i>Carnitine deficiency</i>	type 3 recessive Kallmann syndrome
				<i>Kallmann syndrome 3</i>
Cataract-glaucoma	<i>Hyperlipoproteinemia type IV</i>	Lipid transport defect of intestine	<i>Plasminogen activator inhibitor type 1 deficiency</i>	type 3 Xeroderma pigmentosum
		<i>Hypobetalipoproteinemia with accumulation of apolipoprotein b-like protein in intestinal cells</i>		
Cataract-microcornea syndrome	familial Hypoadrenocorticism	<i>Chylomicron retention disease</i>	Plasminogen deficiency	type 3 Xeroderma pigmentosum
Cataracts aberrant oral frenula and growth retardation	<i>Adrenal aplasia</i>	<i>CMRD</i>	Platelet disorder	type 3 Xeroderma pigmentosum
<i>aberrant oral frenula and growth retardation Cataracts</i>	<i>Addison disease</i>	Lipidosis with triglycerid storage disease	<i>Platelet syndrome</i>	Type 4 Achondrogenesis
<i>Wellesley Carmen French syndrome</i>	<i>Adrenal hypoplasia</i>	Lipid-storage myopathy secondary to short chain Acyl CoA dehydrogenase deficiency	<i>Familial platelet syndrome with predisposition to acute myelogenous leukemia</i>	type 4 Arnold-Chiari malformation
		<i>SCAD deficiency</i>	<i>FPS/AML syndrome</i>	
Catactrichy	<i>Hypoadrenocorticism familial</i>	<i>Short chain Acyl CoA dehydrogenase deficiency</i>	Platelet granule deficiency disorder	type 4 OI
<i>Forelock</i>	<i>Addison's disease</i>	<i>ACADS deficiency</i>	450-550 g	type 4 Osteogenesis imperfecta
Catecholamine hypertension	familial Hypobetalipoproteinemia	<i>SCADH deficiency</i>	<i>Gray platelet syndrome</i>	<i>OI type 4</i>
	Familial hypocalciuric hypercalcemia	Lipoamide dehydrogenase deficiency	<i>Platelet alpha-granule deficiency</i>	<i>Osteogenesis imperfecta with normal sclerae</i>
CATSHL syndrome	<i>Familial benign hypercalcemia type 1</i>		<i>Marked decrease or absence of alpha-granules and of platelet-specific alpha-granule proteins</i>	type 4 Short rib-polydactyly syndrome
<i>tall stature and hearing loss syndrome Campodactyly</i>				
Caudal appendage deafness	<i>FHH1</i>	Lipodystrophies	<i>GPS</i>	<i>Beemer Langer syndrome</i>
			<i>Platyspondylic dysplasia</i>	<i>SRPS type 4</i>
Caudal duplication	<i>familial type 1 Hypocalciuric hypercalcemia</i>	Lipodystrophy	<i>Platyspondylic lethal</i>	<i>Beemer type Short rib-polydactyly</i>
Caudal regression sequence	<i>familial benign type 1 Hypercalcemia</i>	Lipodystrophy-HIV related		
Caudal regression syndrome	<i>HHC1</i>	<i>Lipodystrophy in Human</i>		
Caused by a t(11;22)(q23;q11.2)	<i>Hypercalcemia familial benign</i>			

translocation	type 1	Immunodeficiency Virus-infected patients	chondrodysplasia	syndrome
CAVC	familial Hypofibrinogenemia	Lipoedema	Platyspandyly amelogenesis imperfecta	type 4 SRPS
CAVSD	familial hypogonadotropic Eunuchoidism	Lipoid congenital adrenal hyperplasia	Pleomorphic malignant fibrous histiocytoma	Short rib-polydactyly syndrome type 4
Complete atrioventricular septal defect	FIGD	Lipoid hyperplasia congenital of adrenal cortex with male pseudohermaphroditism	Pleuropulmonary blastoma	Type 4B Charcot-Marie-Tooth disease
Common atrioventricular canal	familial idiopathic Gonadotropin deficiency	congenital of adrenal cortex with male pseudohermaphroditism Lipoid hyperplasia	PPB	CMT 4B1 Type 4B1 Charcot-Marie-Tooth disease
Complete atrioventricular canal	familial idiopathic	Adrenal hyperplasia 1	Pulmonary blastoma	
Cavernous lymphangioma	Familial hypopituitarism	Lipoid proteinosis of Urbach and Wiethe	Pleuro-pulmonary blastoma	CMT 4B Charcot-Marie-Tooth disease Type 4B
CBAS2	Familial hypothyroidism	Hyalinosis cutis et mucosae	PLF	
Cholestasis with delta(4)-3-oxosteroid 5-beta-reductase deficiency	Familial idiopathic hypertrophic osteoarthropathy and cranial suture defects	Lipomatosis central non-encapsulated	Perilymphatic fistula	Type 4B2 with early-onset glaucoma Charcot-Marie-Tooth disease
congenital 2 Bile acid synthesis defect	Reginato Shiapachasse syndrome	Lipomatosis familial benign cervical	Perilymph fistula	CMT 4B2 with early-onset glaucoma with early-onset glaucoma CMT 4B2
CBBF	Familial idiopathic priapism	Lipodystrophy cephalothoracic	Labyrinthine fistula	Type 4C Charcot-Marie-Tooth disease
Congenital bronchobiliary fistula	Priapism familial idiopathic	cephalothoracic Lipodystrophy	PLGAC	
cbl D Methylmalonicacidemia with homocystinuria	Priapism	Lipomatosis multiple symmetric	Polymorphous low-grade adenocarcinoma	CMT 4C
cbl E complementation type	familial Infantile convulsions and paroxysmal choreoathetosis	Lipomatosis of pancreas	Plott syndrome	Type 4E Charcot-Marie-Tooth disease
Methylcobalamin deficiency	Familial infantile cortical hyperostosis	Lipomatous hemangiopericytoma	Vocal cord dysfunction familial	CMT 4E
cbl F Methylmalonicaciduria with homocystinuria	Familial Caffey's disease	Lipoprotein disorder	Laryngeal abductor paralysis	Hypomyelination severe congenital CMT4E
cca syndrome	Infantile cortical hyperostosis	Liposarcoma	Gerhardt syndrome	
Coge syndrome	familial infantile type			
	Osteochondrosis deformans tibiae	Lip-pit syndrome	Familial vocal cord dysfunction	Congenital hypomyelinating neuropathy (CHN) Neuropathy congenital hypomyelinating
CCMS	Tibia vara	Van Der Woude syndrome	PLS juvenile	
Cerebro-costo-mandibular syndrome	Osteochondrosis deformans tibiae familial infantile type	Lissencephaly due to LIS1 mutation	Primary lateral sclerosis juvenile	severe congenital Hypomyelination congenital hypomyelinating Neuropathy
CD3 deficiency	Blount disease	Lissencephaly immunodeficiency	Plum syndrome	Neuropathy
CD4 deficiency	Familial interstitial fibrosis	Lissencephaly syndrome type 1	Pluriformformative syndrome microstomia synotia and cardiac and pulmonary maldevelopment	type 5 Acrocephalosyndactyly
CDA	Familial intestinal polyatresia syndrome	Lissencephaly syndrome type 2	Agnathia	Pfeiffer syndrome
Condyloma acuminatum	Familial isolated deficiency of vitamin E	Lissencephaly type 2	Agnathia-microstomia-synotia	ACS5
CDCS	Ataxia with isolated vitamin E deficiency	Lissencephaly cobblestone	Agnathia microstomia synotia and cardiac and pulmonary maldevelopment	Acrocephalosyndactyly type 5
Monosomy 5p	Friedreich-like ataxia with selective vitamin E deficiency	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia	PME	Pfeiffer type acrocephalosyndactyly
5p minus syndrome	Ataxia with vitamin E deficiency	Listeria infection	Epilepsy progressive myoclonus 1	type 5 Leber congenital amaurosis
Cat cry syndrome	Familial isolated vitamin E deficiency	Listeriosis	progressive myoclonus 1 Epilepsy Myoclonus progressive epilepsy of Unverricht and Lundborg	type 5 Amaurosis congenita of Leber
5p deletion syndrome	isolated vitamin E deficiency	LISX	progressive myoclonic type 1 Epilepsy	Leber congenital amaurosis type 5
Cri du chat syndrome	Familial juvenile hyperuricaemic nephropathy	Subcortical laminar heterotopia X-linked	Progressive myoclonus epilepsyalbic myoclonic epilepsy Myoclonic epilepsy of Unverricht and Lundborg	type 5 Maturity-onset diabetes of the young
Chromosome 5p deletion syndrome	Gouty nephropathy familial juvenile	LCH		Renal cysts and diabetes syndrome
CDG 1C	fjhn	Lissencephaly X-linked		Glomerulocystic kidney familial hypoplastic
Congenital disorder of glycosylation type 1C	familial with gout Nephropathy	Lissencephaly and agenesis of corpus callosum	Epilepsy progressive myoclonic type 1	Hyperuricemic nephropathy familial juvenile atypical
type 1 with deficient glycosylation of dolichol-linked oligosaccharide	Nephropathy familial with gout	X-linked Lissencephaly	PML	atypical FJHN
Carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome	Juvenile gout	Lissencephaly	Leukoencephalopathy progressive multifocal	familial juvenile atypical Hyperuricemic nephropathy
Carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type V	familial juvenile nephronophthisis and skeletal abnormality Atypical macular coloboma	Little syndrome	Progressive multifocal leukoencephalopathy	familial hypoplastic Glomerulocystic kidney
CDGS5	Alsing syndrome	Littoral cell angioma of the spleen	PMS	Maturity-onset diabetes of the young type 5
Carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type 1 with deficient glycosylation of dolichol-linked oligosaccharide	Atypical macular coloboma	Littoral cell angioma	Postaxial Polydactyly with progressive myopia	FJHN atypical
CDG1C	familial juvenile nephronophthisis and skeletal abnormality	Liver neoplasms	Postaxial polydactyly-progressive myopia syndrome	hypoplastic type Glomerulocystic kidney disease
CDG 1D	Familial koilonychia	liver type Pyruvate kinase deficiency	Czeizel Brooser syndrome	Glomerulocystic kidney disease hypoplastic type
Congenital disorder of glycosylation type 1D	Congenital koilonychia	LKS	Polydactyly myopia syndrome	type 5 OI
CDGS4	Hereditary koilonychia	Acquired epileptiform aphasia	PNCH	OI type 5
type 4 Carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome	Familial lipomyelomeningocele	Landau-Kleffner syndrome	Pontoneocerebellar Hypoplasia	type 5 Osteogenesis imperfecta
type 4 CDGS	Lipomyelomeningocele	Acquired aphasia with convulsive disorder	Pneumoblastoma	type 5 Xeroderma pigmentosum
Carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type 4	lipomyeloschisis	Lobar atrophy of brain	Pneumoconiosis	type 6 Osteogenesis imperfecta
CDGS type 4	familial Melanoma	Lobar atrophy of the brain	Coal worker's pneumoconiosis	type 6 OI
CDG1D	familial Meningioma	Pick's disease	Black lung disease	OI type 6
CDG 1F	Familial middle ear ossicular anomalies			
CDG1F				

<i>Congenital disorder of glycosylation type 1F</i> CDG 1G	<i>familial Ossicular Malformations</i> familial multiple Nevi flammei	<i>Dementia with lobar atrophy and neuronal cytoplasmic inclusions</i> <i>Pick disease of the brain</i>	Pneumocystis carinii pneumonia PCP	type 6 Xeroderma pigmentosum type 7 Xeroderma pigmentosum
<i>Congenital disorder of glycosylation type 1G</i> CDG1G	<i>Port-wine stain familial multiple</i> familial Myasthenia	Lobstein disease Lobster-claw deformity	Pneumonia caused by serotype O11 Pseudomonas Aeruginosa Pneumonia lipid	type 9 Leber congenital amaurosis type 9 Amaurosis congenita of Leber Leber congenital amaurosis type 9 LCA 9
CDG 1K CDG1K	familial Mycosis fungoides Familial myelofibrosis	<i>Split hand</i> familial myelofibrosis	<i>Exogenous lipid pneumonia</i> PNFA	
<i>Congenital disorder of glycosylation type 1K</i> CDG syndrome type 1A CDG syndrome type 1B	Familial nasal acilia familial Nasal polyposis Familial nephropathy with gout Familial juvenile hyperuricemic nephropathy	lobster-claw deformity of feet <i>Van de berghe-Dequeker syndrome</i> Loc Scl	<i>Progressive nonfluent aphasia</i> <i>primary progressive Aphasia</i> <i>Aphasia primary progressive</i>	type 9 Xeroderma pigmentosum XP9 group 1 Xp complementation group 1 Xeroderma pigmentosum Xp group 1 Xeroderma pigmentosum complementation group 1 type A associated with mandibuloacral dysplasia Lipodystrophy Lipodystrophy type A associated with mandibuloacral dysplasia Mandibuloacral dysplasia with type A lipodystrophy type A Insulin-resistant acanthosis nigricans
CDG syndrome type 1C CDG syndrome type 2	<i>familial Gouty nephropathy</i>	<i>Morphea (subtype)</i> <i>Localized scleroderma</i>	PPA <i>PPA syndrome</i> <i>Non-fluent primary progressive aphasia</i>	
CDG syndrome type 3	<i>Juvenile gouty nephropathy</i>	<i>Linear scleroderma (subtype)</i>		
CDG syndrome type 4	<i>familial juvenile Gouty nephropathy</i> <i>Familial nephropathy associated with hyperuricemia</i>	Localized epiphyseal dysplasia Localized lipodystrophy	PNH <i>Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria</i>	
CDG syndrome type Ia	<i>FJGN</i> Familial non-immune hyperthyroidism	<i>Atypical lipodystrophy</i>	Podder-Tolmie syndrome <i>arthrogryposis and hypoplastic thumbs</i> <i>Meningoencephalocele</i> <i>Meningoencephalocele arthrogryposis and hypoplastic thumbs</i>	type A4 Brachydactyly
CDG syndrome type Ib	Familial nonsyndromal Mondini dysplasia (subtype)	Locked-in syndrome	POH <i>Progressive osseous heteroplasia</i> Poikiloderma alopecia retrognathism cleft palate	Brachydactyly Temtamy type Brachymesophalangy 2 and 5 Brachydactyly type A4
CDG syndrome type Id	familial Nose polyposis Familial nuchal bleb	Lockwood Feingold syndrome <i>Lack of subcutaneous tissue arthritis skeletal dysplasia</i> Loeffler's endocarditis	Poikiloderma congenital	<i>Temtamy type brachydactyly</i>
CDG syndrome type Ie CDG syndrome type If	<i>Fetal cystic hygroma</i>	<i>Eosinophilic endocarditis</i> Loeys-Dietz aortic aneurysm syndrome	Poikiloderma congenital	<i>Temtamy type brachydactyly</i>
CDG syndrome type Ig	<i>Cystic hygroma fetal</i> Familial occurrence of total LeukOnychia Trichilemmal cysts and Ciliary dystrophy with dominant autosomal Heredity	<i>Loeys-Dietz syndrome</i>	<i>Poikiloderma</i>	<i>BDA4</i>
CDG syndrome type Ih	<i>FLOTCH syndrome</i> <i>Trichilemmal cysts and Ciliary dystrophy with dominant autosomal Heredity</i> <i>Familial occurrence of total LeukOnychia</i>	Loffredo Cennamo Cecio syndrome	Poikilo-dermatomyositis	Type B Cockayne syndrome
CDG syndrome type Ii CDG syndrome type IIa	Familial opposable triphalangeal thumbs associated with duplication of the big toes Familial opposable triphalangeal thumbs duplication	Loiasis	Poikiloderma alopecia retrognathism cleft palate	type B Escobar syndrome
CDG syndrome type IIb	Familial opposable triphalangeal thumbs duplication of the Merlob grunebaum reisner syndrome familial or sporadic Hypergonadotropic ovarian failure	Loin pain hematuria syndrome	Poland sequence Poland syndactyly	type C2 Niemann-Pick disease type i deficiency of 11-@beta-hydroxysteroid dehydrogenase
CDG syndrome type IIc	Familial oto-facio-cervical dysmorphism	Long bone bowing	Pointer syndrome	<i>Arthrogryposis multiplex congenita</i> <i>Escobar variant form</i>
CDG syndrome type Ij CDG syndrome type Ik	Familial opposable triphalangeal thumbs duplication of the Merlob grunebaum reisner syndrome familial or sporadic Hypergonadotropic ovarian failure	<i>Bowing of long bones</i> Long bone deficiencies associated with cleft lip-palate	Poland sequence Poland syndactyly	type C2 Niemann-Pick disease type i deficiency of 11-@beta-hydroxysteroid dehydrogenase
CDG syndrome type IL	Familial oto-facio-cervical dysmorphism	Long bone bowing	Pointer syndrome	<i>Arthrogryposis multiplex congenita</i> <i>Escobar variant form</i>
CDG1E <i>Congenital disorder of glycosylation type 1E</i>	<i>Fara Chlupackova syndrome</i>	<i>RBS</i> <i>Roberts Syndrome</i>	<i>Poland anomaly</i> polio	<i>Cortisone reductase deficiency</i> <i>11-@beta-hydroxysteroid dehydrogenase type i deficiency of</i>
CDG 1E CDG1I <i>Congenital disorder of glycosylation type 1I</i>	familial Otosclerosis familial Ovarian insufficiency	Long QT syndrome type 1 <i>Ventricular fibrillation with prolonged QT interval</i> LQT1	<i>Poliomyelitis</i> <i>Infantile paralysis</i> Pollitt syndrome	<i>Hsd11b1 deficiency</i> type I microtia type III 3-@methylglutaconic aciduria
CDG 1J <i>Congenital disorder of glycosylation type 1J</i>	Familial Pancreatic carcinoma	Long QT syndrome type 2	<i>Trichorrhexis nodosa syndrome</i> <i>Trichothiodystrophy-neurotrichocutaneous syndrome of Pollitt</i> <i>Trichothiodystrophy-neurocutaneous syndrome</i>	<i>Costeff optic atrophy syndrome</i>
CDG1J CDG 1J <i>Congenital disorder of glycosylation type 1J</i>	Familial paroxysmal choreoathetosis <i>Choreoathetosis familial paroxysmal</i> <i>Paroxysmal nonkinesigenic dyskinesia</i>	Long QT syndrome type 3 Longchain 3 hydroxyacyl CoA dehydrogenase deficiency <i>3 hydroxy acyl CoA dehydrogenase deficiency</i>	Polyarteritis	<i>Iraqi Jewish optic atrophy plus</i> <i>Optic atrophy infantile with chorea and spastic paraplegia</i>
CDG2D <i>Congenital disorder of glycosylation type 2D</i> CDG 2D	<i>PDC</i> <i>PNKD</i>	Longman-Tolmie syndrome <i>intracranial calcifications</i>	Polyarthritis Polyarthritis with rheumatoid factor Polyarthritis without rheumatic factor Polychondritis	<i>Costeff syndrome</i> MGA3 MGA type III <i>Optic atrophy 3</i> <i>Optic atrophy plus syndrome</i>
CDG2E	<i>FPD1</i> <i>DYT8</i> <i>Nonkinesigenic choreoathetosis</i>	Loose anagen hair syndrome <i>Loose anagen syndrome</i>	Polycystic bone disease Polycystic brain (cerebrum polycystica vera) associated with ectodermal dysplasia <i>Frontonasal dysplasia and dilated virchow-robin spaces</i>	type III MGA <i>infantile with chorea and spastic paraplegia</i> <i>Optic atrophy</i>
CDG 2E <i>Congenital disorder of glycosylation type 2E</i>	<i>Paroxysmal dystonic choreoathetosis</i> <i>Dystonia 8</i>	Lopes Gorlin syndrome Lopez Hernandez syndrome	<i>Sener syndrome</i>	type v Syndactyly <i>Syndactyly with metacarpal and metatarsal fusion</i>
CDGS1B <i>Carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type 1B</i> <i>Congenital disorder of glycosylation type 1B</i>	<i>Mount-Reback syndrome</i> Familial pars planitis (subtype)	Loss of all scalp hair <i>Alopecia totalis</i>	polycystic kidneys	type VIII Osteogenesis imperfecta
CDG Gastrointestinal type	<i>Pars planitis</i> familial partial Dunnigan type Lipodystrophy	Lou Gehrig's disease Low birth weight dwarfism dysgammaglobulinemia	Polycystic kidneys medullary type <i>autosomal dominant Medullary cystic kidney disease</i>	OI8 OI type VIII

<i>Protein-losing enteropathy-hepatic fibrosis syndrome</i> <i>Mannosephosphate isomerase deficiency</i>	<i>Lipodystrophy reverse partial</i>	low ferritinemia	<i>medullary type Polycystic kidneys</i>	<i>type VIII OI</i>
<i>Gastrointestinal type CDG</i>	<i>reverse partial Lipodystrophy familial partial type 2</i>	<i>liver iron overload</i>	<i>ADMCKD1</i>	typeD brachydactyly
<i>CDG1B</i>	<i>Lipodystrophy</i>	<i>Microcytic anaemia</i>	<i>Medullary cystic kidney disease autosomal dominant</i>	Typhoid
<i>CDG 1B</i>	<i>Lipodystrophy familial of limbs and lower trunk</i>	Low tolerance to sound	<i>MCKD1</i>	Typhoid fever
<i>SLSJ syndrome</i>	<i>Lipodystrophy familial partial</i>	Lowe kohn cohen syndrome	<i>Medullary cystic kidney disease 1</i>	Typhus
<i>MPI deficiency</i>	<i>Dunnigan type</i>	Lowe syndrome	Polycystic ovaries urethral sphincter dysfunction	<i>Jail fever</i>
<i>Saguenay-Lac Saint-Jean syndrome</i>	<i>Lipoatrophic diabetes</i>	<i>Lowe oculocerebrorenal syndrome</i>	polycythaemia vera	<i>ET</i>
<i>CDK4 linked melanoma</i>	<i>FPLD2</i>	Lower limb anomaly ureteral obstruction	<i>Polycythaemia</i>	<i>Epidemic typhus</i>
<i>CDLS</i>	<i>FPL2</i>	Lower limb deficiency hypospadias	Polycythemia vera	<i>Endemic typhus</i>
<i>Cornelia de Lange syndrome</i>	familial Partial paralysis	Lower limb partial duplication renal agenesis	<i>PCRV</i>	<i>Murine typhus</i>
<i>CdLS X-linked</i>	<i>Partial paralysis familial</i>	<i>Billet Bear syndrome</i>	<i>P vera</i>	Tyrosiluria
<i>CDLS2</i>	Familial patella aplasia-hypoplasia	Lower mesodermal defects	<i>Polycythemia rubra vera</i>	<i>Baber syndrome</i>
<i>X-linked Cornelia de Lange syndrome</i>	Familial pemphigus vulgaris	Lowry Maclean syndrome	Polydactylism	<i>Baber's syndrome</i>
<i>Cornelia de Lange syndrome X-linked</i>	Familial periodic paralysis	Lowry syndrome	<i>Extra digits</i>	<i>Hypermethioninemia</i>
<i>X-linked CdLS</i>	Familial platelet storage pool disease (type)	<i>Epiphyseal dysplasia microcephaly and nystagmus</i>	<i>Polydactylia</i>	<i>Inborn hepatorenal dysfunction syndrome</i>
<i>Cornelia de Lange syndrome 2</i>	<i>SPD</i>	<i>microcephaly and nystagmus</i>	<i>Supernumerary digits</i>	Tyrosine oxidase temporary deficiency
<i>CDLS1</i>	<i>Acquired storage pool disease (type)</i>	<i>Epiphyseal dysplasia</i>	<i>Hyperdactyly</i>	Tyrosine transaminase deficiency
<i>Cornelia de Lange syndrome 1</i>	<i>Storage pool platelet disease</i>	Lowry yong syndrome	<i>Polydactyly</i>	<i>type 2 Tyrosinemia</i>
<i>De Lange syndrome</i>	<i>Platelet storage pool disease</i>	<i>Follicular lichen planus tumidus</i>	Polydactyly alopecia seborrheic dermatitis	<i>Keratosis palmoplantaris with corneal dystrophy</i>
<i>Typus degenerativus amstelodamensis</i>	<i>Platelet storage pool deficiencies</i>	<i>Lichen planus follicularis tumidus</i>	polydactyly and tibial aplasia/hypoplasia	<i>tyrosinosis oculocutaneous type</i>
<i>Brachmann de Lange syndrome</i>	familial Polycystic ovarian disease	<i>Lichen planus follicularis</i>	Brachyphalangy	<i>Richner-Hanhart syndrome</i>
<i>CDMMS</i>	Familial polyposis	<i>Lichen planus tumidus follicularis</i>	<i>polydactyly and absent tibiae</i>	<i>Tyrosinemia type 2</i>
<i>Chorioretinal dysplasia-microcephaly-mental retardation syndrome</i>	Familial popliteal pterygium syndrome	LPL deficiency	Brachyphalangy	<i>Tyrosine aminotransferase deficiency</i>
<i>microcephaly and chorioretinopathy syndrome</i>	<i>Lewis Pashayan syndrome</i>	<i>Familial hyperchylomicronemia</i>	<i>Brachyphalangy polydactyly and absent tibiae</i>	<i>Oregon type tyrosinemia</i>
<i>Lymphedema</i>	Familial porencephalic white matter disease	<i>Hyperlipoproteinemia type 1</i>	Polydactyly postaxial	<i>Richner-Hanhart syndrome tyrosinosis oculocutaneous type</i>
<i>Microcephaly lymphedema chorioretinal dysplasia</i>	<i>Hemiplegia infantile with porencephaly</i>	<i>idiopathic burger-grutz type</i>	Polydactyly postaxial dental and vertebral	Tyrosinemia III
<i>CDPXD</i>	<i>Familial porencephaly infantile with porencephaly</i>	<i>Hyperlipemia</i>	Polydactyly postaxial dental and vertebral anomalies	<i>4-hydroxyphenylpyruvic acid oxydase deficiency</i>
<i>Conradi-Hunermann syndrome</i>	<i>Hemiplegia</i>	<i>Lipoprotein lipase deficiency</i>	Polydactyly postaxial with median cleft of upper lip	<i>4-hydroxyphenylpyruvate dioxygenase deficiency</i>
<i>X-linked dominant Chondrodysplasia punctata 2</i>	Familial posterior lumbosacral vertebral fusion and eyelid ptosis	<i>type 1 Hyperlipoproteinemia</i>	Polydactyly preaxial	Tyrosine-oxidase temporary deficiency
<i>Conradi Hunermann Happle syndrome</i>	<i>Congenital ptosis and posterior fusion of lumbosacral vertebrae</i>	<i>Familial hyperchylomicronemia syndrome</i>	Polydactyly preaxial type 1	UCMD
<i>Chondrodysplasia punctata 2 X-linked dominant</i>	<i>Vertebral fusion posterior lumbosacral blepharoptosis</i>	<i>Hyperlipemia idiopathic Burger-Grutz type</i>	<i>Thumb polydactyly</i>	<i>Ullrich disease</i>
<i>Cecato De lima Pinheiro syndrome</i>	Familial premature ovarian failure	LQTS	Polydactyly syndrome middle ray duplication	<i>Scleroatonic muscular dystrophy</i>
<i>Oculo-tricho-dysplasia</i>	<i>Idiopathic familial premature ovarian failure</i>	<i>Long QT syndrome</i>	Polydactyly visceral anomalies	<i>Late onset scleroatonic familial myopathy (subtype)</i>
<i>Celiac disease epilepsy occipital calcifications</i>	familial presenile Sebaceous gland hyperplasia	LRH	Polydactyly cleft lip palate	<i>Ullrich scleroatonic muscular dystrophy</i>
<i>Cenani lenz syndactylism</i>	Familial primary biliary cirrhosis	<i>LHRH</i>	Polydactyly with absent tibia	<i>Ullrich congenital muscular dystrophy</i>
<i>Syndactyly cenani lenz type</i>	familial primary Hyperparathyroidism	<i>Luteinizing hormone releasing hormone</i>	<i>Absence of tibia with polydactyly</i>	UDD Myopathy
<i>Cenani syndactylism</i>	familial Prolactinoma	L-S disease	Polyembryoma	<i>Tardive tibial muscular dystrophy</i>
<i>Syndactyly type 7</i>	familial Prostate cancer	<i>acute disseminated Histiocytosis X</i>	polyendocrinopathy	<i>Distal myopathy Markesbery-Griggs type</i>
<i>Cenani-Lenz type syndactyly</i>	<i>Hereditary prostate cancer</i>	<i>Histiocytosis X acute disseminated</i>	polyendocrinopathy	UDPM 13
<i>Cennamo Gangemi syndrome</i>	Familial pulmonary capillary hemangiomas	<i>Letterer-Siwe disease</i>	Polyepiphyseal dysplasia	<i>Uniparental disomy of maternal origin</i>
<i>Hydrocephalus cataract microphthalmos</i>	Familial rectal pain	<i>Familial Letterer-Siwe disease</i>	<i>Epiphyseal dysplasia multiple</i>	ULD
<i>Central areolar choroidal sclerosis</i>	<i>Paroxysmal extreme pain disorder</i>	LSA	Polyglandular deficiency syndrome type 2	<i>Unverricht-Lundborg disease</i>
<i>Choroidal sclerosis</i>	Familial recurrent intrahepatic cholestasis of pregnancy	LYL	<i>Addison's disease myxedema</i>	<i>Ulerythema ophryogenes with multiple congenital anomalies</i>
<i>Choroidal dystrophy central areolar</i>	<i>Pregnancy related cholestasis</i>	LBL	<i>Diabetes mellitus</i>	<i>Keratosis Pilaris Atrophicans Facies</i>
<i>Central core disease of muscle</i>	<i>ICP</i>	<i>Lymphoblastic lymphoma</i>	<i>Diabetes mellitus Addison's disease myxedema type 2</i>	<i>Keratosis pilaris</i>
<i>CCDM</i>	<i>Recurrent intrahepatic cholestasis of pregnancy</i>	<i>Lymphoma Lymphoblastic</i>	<i>Multiple endocrine deficiency syndrome</i>	<i>Burnett Schwartz Berberian syndrome</i>
<i>Central core disease</i>	<i>Cholestasis</i>	LS-A	<i>Polyglandular autoimmune syndrome type 2</i>	Ulerythema ophryogenes
<i>central nervous system malformation</i>	<i>Familial intrahepatic cholestasis of pregnancy</i>	<i>Lymphosarcoma</i>	<i>Autoimmune polyendocrine syndrome type 2</i>	<i>Type of genodermatosis</i>
<i>Central neurocytoma</i>	Familial remitting chorea	LTEC	<i>type 2 Polyglandular deficiency syndrome</i>	<i>Keratosis pilaris affecting the follicles of the eyebrow hairs</i>
<i>Central serous chorioretinopathy</i>	nystagmus and cataracts	<i>Laryngo-tracheo-esophageal cleft</i>	<i>type 2 Autoimmune polyendocrine syndrome</i>	Ulick syndrome
<i>CSCR</i>	<i>nystagmus and cataracts</i>	Lubani Al Saleh Teebi syndrome	<i>Multiple endocrine deficiency syndrome type 2</i>	<i>Hypertensive hypokalemia</i>
	<i>Familial remitting chorea remitting with nystagmus and cataracts</i>	Lubani-Al Saleh-Teebi syndrome	<i>type 2 Polyglandular autoimmune syndrome</i>	<i>11-beta-hydroxysteroid dehydrogenase type 2 deficiency</i>

<i>Central serous chorioretinopathy after bone marrow transplantation CSCHR</i>	familial Renal carcinoma Familial schizencephaly	Lubs type XLMR syndrome <i>MRXSL</i> <i>Mental retardation X-linked Lubs type</i>	Polyglucosan body disease adult form <i>adult Polyglucosan body disease</i>	Ullrich Ullrich-Turner syndrome
central type Neurofibromatosis	<i>Schizencephaly</i>	<i>Lubs X-linked mental retardation syndrome</i>	<i>APGBD</i> <i>adult form Polyglucosan body disease</i>	<i>TUS</i>
<i>bilateral Acoustic neuroma Neurofibromatosis type II</i>	Familial spasmodic torticollis <i>familial Torticollis</i>	<i>XLMR syndrome Lubs type</i> <i>X-linked Lubs type Mental retardation</i>	<i>APBD</i> Polymicrogyria turriccephaly hypogenitalism	<i>Turner's syndrome</i> <i>Turner syndrome</i>
<i>Neurofibromatosis central type</i>	Familial spastic paraplegia autosomal dominant 2 <i>Autosomal dominant spastic paraplegia 4 Autosomal dominant</i>	Lubs-Arena Syndrome	Polymorphic macular degeneration	<i>Bonnevie-Ullrich Syndrome</i>
<i>Neurofibromatosis type 2</i>		<i>Recurrent infections</i>	Polymorphic reticulosis	<i>UTS</i>
<i>Acoustic schwannomas bilateral</i>		Lucrey driscoll syndrome	Polymyoclonus infantile	Ulna hypoplasia mental retardation Ulna metaphyseal dysplasia syndrome <i>Hereditary bone dysplasia with characteristic bowing and thickening of the distal ulna</i>
<i>Acoustic neuroma bilateral</i>	Familial subependymomas	Lucky Gelehrter syndrome	<i>infantile Polymyoclonus dancing feet syndrome Dancing eyes</i>	<i>Metaphyseal chondroplasia Rosenberg type</i> umbilical anomalies and soft palate agenesis Dominant mesomelic shortness of stature with acral synostoses
<i>BANF</i>	<i>Subependymoma</i>	Lujan-Fryns syndrome	<i>Dancing eyes dancing feet syndrome</i>	<i>Dominant mesomelic shortness of stature with acral synostoses</i> umbilical anomalies and soft palate agenesis
<i>Bilateral acoustic neurofibromatosis</i>	Familial supernumerary nipples	<i>marfanoid habitus</i>		
Centrottemporal epilepsy	Familial symmetric lipomatosis	Lumbar malsegmentation short stature	Polymyositis	
CEOT <i>Calculifying Epithelial Odontogenic Tumor</i>	Familial syndesmodysplastic dwarfism	Lumbosacral vertebrae	Polyneuritis	<i>Mesomelia-synostoses syndrome</i>
CEP	Familial syndrome of aniridia and absence of the patella <i>Aniridia absent patella</i>	<i>Faulk-Epstein-Jones syndrome</i> Lundberg syndrome	Polyneuropathy familial recurrent <i>familial recurrent Polyneuropathy Neuropathy Hereditary with liability to Pressure Palsies</i>	<i>Mesomelia synostoses</i> <i>Verloes-David syndrome</i> Umbilical cord ulcer with intestinal atresia <i>Umbilical cord ulceration and intestinal atresia</i>
<i>Chronic eosinophilic pneumonia</i>	Familial tetralogy of fallot and glaucoma <i>Tetralogy of fallot and glaucoma</i>	Lung adenocarcinoma	<i>TN</i>	<i>Umbilical cord ulceration and intestinal atresia</i>
Cephalopolysyndactyly	familial Thrombomodulin anomalies	<i>Adenocarcinoma of lung</i> Lung herniation congenital defect of sternum	<i>Tomaculous neuropathy Hereditary with liability to Pressure Palsies Neuropathy Hereditary Neuroapthy with liability to Pressure Palsy</i>	Umbilical cord ulceration <i>intestinal atresia</i>
Ceramide trihexosidosis		lung hypoplasia		
Cerebellar agenesis	Familial thyroglossal duct cyst	<i>Game-Friedman-Paradise syndrome</i>		
Cerebellar ataxia Cerebellar ataxia infantile nonprogressive autosomal recessive	<i>Thyroglossal duct cysts</i> <i>Thyroglossal duct cysts familial</i>	Lupus erythematosus	Polyneuropathy hand defect Polyneuropathy mental retardation acromicria prema Polyneuropathy mental retardation acromicria premature menopause Polyomavirus allograft nephropathy	UMPS deficiency <i>Uridine monophosphate synthetase deficiency</i>
<i>SCAR6</i> <i>infantile nonprogressive autosomal recessive Cerebellar ataxia autosomal recessive 6 Spinocerebellar ataxia</i>	<i>Thyroglossal tract cyst</i> <i>Hereditary thyroglossal duct cysts</i> Familial Treacher Collins syndrome	<i>Systemic lupus erythematosus</i> <i>SLE--20</i>		<i>Oroticaciduria 1</i>
<i>Norwegian infantile onset ataxia</i> Cerebellar ataxia infantile with progressive external ophthalmoplegia	familial Trigeminal anesthesia <i>familial Corneal hypesthesia</i>	Lurie kletsky syndrome	Polyomavirus Infections	<i>UMP synthase deficiency</i> <i>Crotate phosphoribosyltransferase and omp decarboxylase deficiency</i> <i>Uridine monophosphate synthase deficiency</i> <i>Orotidylic pyrophosphorylase and orotidylic decarboxylase deficiency</i>
Cerebellar ataxia type 1	<i>Trigeminal anesthesia familial</i>	Lutz Richner Landolt syndrome <i>Cholestatic jaundice and renal tubular insufficiency</i> <i>Biliary malformation with renal tubular insufficiency cholestatic jaundice and multiple congenital anomalies Renal tubular insufficiency</i>	Polyposis adenomatous intestinal <i>Adenomatous polyposis coli</i>	
<i>ARCA1</i>	Familial true hermaphroditism	<i>Renal tubular insufficiency cholestatic jaundice and multiple congenital anomalies</i> Lutz-Lewandowsky epidermodysplasia verruciformis L-Xylulose reductase deficiency	<i>Hereditary polyposis coli</i>	uncombable hair
Cerebellar atrophy with progressive microcephaly	<i>Familial XX true hermaphroditism</i>	<i>Pentosuria</i> <i>Xylitol dehydrogenase deficiency</i>	<i>FAP</i> <i>Familial adenomatous polyposis of the colon</i> <i>Familial adenomatous polyposis</i>	uncomplicated Polysyndactyly <i>preaxial 4 Polydactyly</i> <i>Polysyndactyly uncomplicated</i> Undifferentiated myeloproliferative disease
<i>PCH with optic atrophy Pontocerebellar hypoplasia</i>	<i>True hermaphroditism</i> <i>Hermaphroditism</i> Familial type IV hyperlipoproteinemia <i>Carbohydrate inducible hyperlipemia</i> <i>Familial hyperlipoproteinemia type 4</i>	<i>L-Xylulose reductase deficiency</i>	<i>Familial polyposis of the colon</i>	<i>Chronic myeloproliferative disease</i>
<i>PCH without dyskinesia</i>	<i>Familial hyperlipoproteinemia type 4</i> familial variable Immune deficiency	<i>L-Xylulose reductase deficiency</i>	<i>Familial intestinal polyposis</i>	
Cerebellar degeneration	familial vasovagal Syncope <i>familial neurocardiogenic Syncope</i>	Lyme Borreliosis <i>Borreliosis</i>	<i>Familial multiple polyposis Adenomatous polyposis of the colon</i> <i>adenomatous intestinal Polyposis</i> Polyposis coli and multiple hard and soft tissue tumors	Unguarded tricuspid orifice <i>Tricuspid valve agenesis</i> Unicameral bone cyst
<i>Dykes-Markes-Harper syndrome</i>	<i>Syncope familial vasovagal</i>	<i>Borrelia Infections</i>	<i>Gardner syndrome</i>	<i>Solitary bone cyst</i> unilateral absence of (UAPA) Pulmonary artery <i>Unilateral absence of a pulmonary artery (UAPA)</i>
<i>hepatosplenomegaly</i> Cerebellar hypoplasia cerebellar hypoplasia and internal malformations Porencephaly <i>Porencephaly cerebellar hypoplasia malformations</i> <i>Porencephaly cerebellar hypoplasia and internal malformations</i> Cerebellar hypoplasia tapetoretinal degeneration Cerebellar hypoplasia with endosteal sclerosis Cerebellar parenchymal degeneration	Familial venous malformations	<i>Lyme disease</i>	<i>Gardner's syndrome osteomas sebaceous cysts Intestinal polyposis Intestinal polyposis osteomas sebaceous cysts</i> Polyposis skin pigmentation alopecia fingernail changes	uniparental disomy 1q12 q21 Chromosome 1
Cerebellar plus syndrome	Familial venous malformations	Lymph node neoplasm		<i>Uniparental disomy 1q12 q21</i>
Cerebellar syndrome	Familial ventricular tachycardia	Lymphadenopathy-associated virus <i>Human T-lymphotropic virus type 3</i>		<i>Mosaic trisomy 1q12 q21</i>
<i>pigmentary maculopathy</i>	Familial visceral myopathy Familial Waldenstrom's macroglobulinaemia (type) <i>Waldenstrom's macroglobulinaemia</i>	lymphangiectasis	Polysyndactyly	<i>uniparental disomy Chromosome 16</i>
Cerebellar vermis hypoplasia <i>congenital ataxia</i>	<i>Waldenstrom macroglobulinemia</i> Familial Wilms tumor 2 familial with eosinophilia Reticuloendotheliosis	Lymphangiomas	<i>cardiac malformation</i> Polysyndactyly cardiac malformation Polysyndactyly microcephaly ptosis	<i>Uniparental disomy of 10</i> <i>Mosaic trisomy 10</i> <i>uniparental disomy of Chromosome 10</i>
<i>oligophrenia</i>	<i>Reticuloendotheliosis familial</i>	<i>Lymphangiomas</i>	Polysyndactyly orofacial anomalies Polysyndactyly overgrowth syndrome	<i>Uniparental disomy of 15</i>
Cerebellooculorenal syndrome 1		<i>Disseminated lymphangiomatosis</i>	Polysyndactyly trigonocephaly	

	<i>with eosinophilia</i>		agenesis of corpus callosum	
<i>Joubert-Boltshauser syndrome</i>	<i>Severe combined immunodeficiency with hypereosinophilia</i>	<i>gorham's disease</i>	Polysyndactyly type 4	<i>Trisomy 15 mosaicism</i>
<i>Cerebellar vermis agenesis</i>	<i>Omenn syndrome</i>	<i>Massive Osteolysis</i>	Polysyndactyly type Haas	<i>trisomy mosaicism Chromosome 15</i>
	familial with external and middle ear abnormalities			
<i>CORS1</i>	Lateral semicircular canal malformation	<i>Gorham's Vanishing Bone Disease</i>	Polysyndactyly with peculiar skull shape	Uniparental disomy of 5
<i>Cerebelloparenchymal disorder 4</i>	familial with fibronectin deposits	<i>Idiopathic Massive Osteolysis</i>	<i>GCPS</i>	<i>Mosaic trisomy of chromosome 5</i>
<i>JBT51</i>	Glomerular nephritis	<i>Gorham-Stout Syndrome</i>	<i>Greig syndrome</i>	<i>uniparental disomy Chromosome 5</i>
<i>Joubert syndrome 1</i>	<i>gfnd</i>	<i>Disappearing Bone Disease</i>	<i>Greig cephalopolysyndactyly syndrome</i>	Uniparental disomy of 6
Cerebelloparenchymal autosomal recessive disorder 3	Glomerulopathy with fibronectin deposits	Lymphangiomas pulmonary	Poncet-Spiegler's cylindroma	Uniparental disomy of 2
Cerebelloparenchymal disorder 3	<i>Fibronectin glomerulopathy</i>	<i>Pulmonary cystic lymphangiectasia</i>	Pontobulbar palsy and neurosensory deafness	<i>Uniparental disomy of chromosome 2</i>
Cerebelloparenchymal disorder IV	Glomerular nephritis familial with fibronectin deposits	<i>pulmonary Lymphangiomatosis</i>	Pontocerebellar hypoplasia type 2	11
<i>Joubert syndrome</i>	Fanconi anaemia	<i>pulmonary congenital Lymphangiectasia</i>	Pontocerebellar hypoplasia type 5	<i>Paternal uniparental disomy for chromosome 11 (type)</i>
Cerebellum agenesis	Fanconi anemia	Lymphangiomyomatosis	<i>type 5 Pontocerebellar hypoplasia</i>	<i>Uniparental disomy of 11</i>
Cerebellum agenesis hydrocephaly	<i>Fanconi pancytopenia</i>	<i>Lymphangioliomyomatosis</i>	<i>PCH5 fetal-onset Olivopontocerebellar hypoplasia</i>	Univentricular cardiopathy
Cerebral aneurysm	Fanconi anemia type 1	<i>LAM</i>		Univentricular heart
	Fanconi anemia type 2			Unusual facial appearance skeletal deformities and musculoskeletal and sensory defects
cerebral arteriovenous anomaly	Fanconi anemia type 3	Lymphatic malformation	Porphyrria	<i>skeletal deformities and musculoskeletal and sensory defects</i>
Cerebral arteriovenous fistula	Fanconi ichthyosis	Lymphatic neoplasm	popliteal pterygium	<i>Unusual facial appearance</i>
<i>Cerebral arteriovenous shunt</i>	dysmorphism	Lymphedema atrial septal defect and characteristic facial changes	<i>spondylohypoplasia</i>	<i>Cyprus facial neuromusculoskeletal syndrome</i>
cerebral atrophy	Fanconi syndrome without cystinosis	<i>Irons Bhan syndrome</i>	Popliteal pterygium syndrome	UPD
Cerebral calcification cerebellar hypoplasia	<i>Fanconi renotubular syndrome</i>	<i>atrial septal defect and characteristic facial changes Lymphedema</i>	Popliteal pterygium syndrome lethal type	<i>Uniparental disomy</i>
Cerebral calcifications opalescent teeth phosphaturia	<i>Adult Fanconi syndrome</i>		Porcupine man	UPDM 14
Cerebral cavernous hemangioma	<i>FRTS</i>	Lymphedema hereditary type 1	<i>Lambert type ichthyosis</i>	UPDM 16
<i>Cavernous hemangioma</i>	<i>Renal Fanconi syndrome</i>	Lymphedema hereditary type 2	<i>Ichthyosis hystrix gravior</i>	UPDM 2
Cerebral cavernous malformation	Farabee type Brachydactyly	Lymphedema hypoparathyroidism syndrome	Porencephaly	UPDM 20
<i>Cerebral cavernous malformations</i>	<i>Brachydactyly Farabee type</i>	<i>Dahlberg Borer Newcomer syndrome</i>	Porokeratosis of Mibelli	UPDM 21
<i>Brain cavernous angioma</i>	<i>Brachydactyly type A1</i>	<i>Hypoparathyroidism lymphedema syndrome</i>	Porokeratosis plantaris palmaris and disseminata	UPDM 22
Cerebral cholesterinosis	Fara-Chlupackova syndrome	Lymphedema ptosis	Porphyria hepatic	UPDM 4
	<i>OFC syndrome</i>	Lymphedema with distichiasis	<i>Porphyria cutanea tarda</i>	UPDM 6
<i>CTX</i>	Farber disease	<i>Hereditary lymphedema-distichiasis syndrome (subtype)</i>	hepatic Porphyria	UPDM 7
<i>Cerebrotendinous xanthomatosis</i>	<i>Ceramidase deficiency</i>	<i>Lymphedema distichiasis syndrome</i>	Port wine nevi mega cisterna magna hydrocephalus	UPDM 9
Cerebral dysgenesis	<i>N-Laurylsphingosine deacylase deficiency</i>	Lymphocyte function-associated antigen 1 immunodeficiency	<i>Nova syndrome</i>	UPDP 11
Cerebral gigantism jaw cysts	<i>Farber lipogranulomatosis</i>	<i>Leukocyte adhesion deficiency type 1</i>	Portal hypertension due to infrahepatic block	<i>Uniparental disomy of paternal origin</i>
Cerebral hemorrhage with amyloidosis	<i>Acid Ceramidase deficiency</i>	<i>LFA 1 immunodeficiency</i>	Portal thrombosis	UPDP 20
Cerebral nocardiosis (subtype)	<i>Farber's disease</i>	<i>LAD</i>	Portuguese type amyloidosis	UPDP 21
<i>Primary cutaneous nocardiosis (subtype)</i>	<i>AC deficiency</i>	Lymphocytes absent	Positive rheumatoid factor polyarthritis	UPDP 4
<i>Nocardiosis</i>	Farmer's lung	Lymphocytic colitis	Post Polio syndrome	UPDP 5
<i>Pulmonary nocardiosis (subtype)</i>	FAS	Lymphocytic infiltrate of Jessner	<i>Postpoliomyelitis Syndrome</i>	UPDP 6
Cerebral sarcoma	<i>Fetal akinesia deformation sequence</i>	Lymphocytic vasculitis	<i>Post-poliomyelitic syndrome</i>	UPDP 7
<i>Familial cerebral sarcomas</i>	<i>type 1 Pena Shokeir syndrome</i>	Lymphoedema	Post transplantation graft dysfunction	UPDP14
Cerebral vascular accident	<i>Arthrogyposis multiplex congenita with pulmonary hypoplasia</i>	Lymphoedema praecox	postaxial polydactyly	upper abnormal lip
Cerebral ventricle neoplasm	<i>Fetal akinesia sequence</i>	Lymphoedema tarda	<i>Polymicrogyria</i>	<i>Pyramidal molar</i>
Cerebro facio thoracic dysplasia	<i>Lethal Pena-Shokeir 1 syndrome</i>	Lymphogranuloma venereum (LGV) (caused by Chlamydia trachomatis)	<i>MPPH syndrome</i>	Upper limb cardiovascular syndromes
Cerebro oculo dento auriculo skeletal syndrome	FAS deficiency	Lymphoid interstitial pneumonia	Postaxial polydactyly mental retardation	<i>Tamari Goodman syndrome</i>
Cerebro oculo genital syndrome	<i>Canale-Smith syndrome</i>	Lymphomatoid granulomatosis	Postencephalitic parkinsonism	<i>Autosomal recessive peripheral sensory neuropathy</i>
Cerebro oculo skeleto renal syndrome	Fascioliasis	LYG	posterior Cleft larynx	<i>Congenital heart disease radio ulnar synostosis mental retardation</i>
Cerebro reno digital syndrome	fatal fetal due to myocardial calcification	Lymphomatous thyroiditis	<i>Laryngotracheoesophageal cleft pulmonary hypoplasia</i>	Upper limb defect eye and ear abnormalities
Cerebromuscular dystrophy	Cardiomyopathy	Lymphoplasmacytic lymphoma	<i>Cleft larynx posterior</i>	UPS deficiency
Fukuyama type	<i>Myocardial calcifications resulting in intrauterine fetal death</i>	<i>Waldenstr-m macroglobulinemia</i>	<i>Novak syndrome</i>	<i>Acute intermittent porphyria</i>
<i>congenital with central nervous system involvement Muscular dystrophy</i>	Fatal infantile COX deficiency	lymphoreticuloma	Posterior column ataxia with retinitis pigmentosa	<i>Hydroxymethylbilane synthase deficiency</i>
<i>Muscular dystrophy congenital progressive with mental retardation</i>	<i>Cardioencephalomyopathy fatal infantile due to cytochrome c oxidase deficiency</i>	<i>Ataxia-telangiectasia</i>	<i>AXPC1</i>	<i>Uroporphyrinogen synthase deficiency</i>
<i>congenital progressive with mental retardation Muscular dystrophy</i>	fatal infantile with olivopontocerebellar hypoplasia	<i>Seemanova syndrome type 2</i>	Posterior inferior cerebellar artery	<i>Porphyria Swedish type</i>
<i>Muscular dystrophy congenital Fukuyama type</i>	Encephalopathy fatal infantile with olivopontocerebellar hypoplasia	<i>Nijmegen breakage syndrome</i>		
<i>congenital Fukuyama type Muscular</i>	<i>Young McKeever Squier</i>			

<i>dystrophy</i>	<i>syndrome</i>		<i>syndrome</i>	
<i>Fukuyama type muscular dystrophy</i>	<i>Olivopontocerebellar hypoplasia lethal type</i>	Lynch lee murday syndrome	<i>Vertebral artery syndrome</i>	<i>PBGD deficiency</i>
<i>Muscular dystrophy congenital with central nervous system involvement</i>	<i>Fatal neonatal hepatic steatosis</i>	Lynch syndrome	<i>Lateral Medullary syndrome</i>	<i>Swedish type Porphyria</i>
<i>Fukuyama type Cerebromuscular dystrophy</i>	<i>Fatty metamorphosis of viscera</i>	LyP	<i>PICA syndrome</i>	<i>Porphobilinogen deaminase deficiency</i>
<i>Cerebrooculofacioskeletal syndrome</i>	<i>Steatosis of liver</i>	<i>Lymphomatoid papulosis</i>	posterior polar 1 Cataract	Urachal carcinoma
<i>Cerebro-oculo-facio-skeletal syndrome</i>	<i>Visceral steatosis</i>	<i>Lysine alpha-ketoglutarate reductase deficiency</i>	<i>Posterior polar cataract 1</i>	<i>Urachal cancer</i>
<i>Cerebro-oculo-nasal syndrome</i>	<i>White liver disease</i>	lysinuria	<i>1 Posterior polar cataract</i>	Urbach-Wiethe disease
		Lysosomal storage disease caused by defective alpha-L-fucosidase with accumulation of fucose in the tissues	<i>CTPP1</i>	<i>lipoid proteinosis</i>
<i>Cerebroretinal vasculopathy</i>	<i>Fatty acid alcohol oxydoreductase deficiency</i>	Lysteria monocytogeneses meningitis	Posterior tibial tendon rupture	<i>UWD</i>
<i>Grand-Kaine-Fulling syndrome</i>	<i>Faulk Epstein Jones syndrome</i>	M-bius axonal neuropathy hypogonadism	Posterior urethral valve	Urban-Rogers-Meyer syndrome
<i>Ceroid storage disease</i>	<i>Faye-Petersen Ward Carey syndrome</i>	M-A	Posterior valve urethra	<i>Prader-Willi habitus</i>
<i>Lipofuscin storage disease</i>	<i>Fazio Londe syndrome</i>	<i>Microtia-Anotia</i>	Post-infectious myocarditis	<i>hand contractures</i>
<i>Cervical hypertrichosis peripheral neuropathy</i>	<i>Fazio-Londe disease</i>	<i>Mac dermat winter syndrome</i>	Post-infectious reactive arthropathy	Urban-Schossler-Spohn syndrome
<i>Cervical intraepithelial neoplasia</i>	<i>Progressive bulbar paralysis of childhood</i>	<i>Prominent glabella microcephaly hypogenitalism</i>	Postmastectomy extremity angiosarcoma	<i>Mucoepithelial dysplasia hereditary</i>
<i>Cervical lymphocele with bowed long bones</i>	<i>FCAS</i>	<i>Macdermot-Winter syndrome</i>	<i>Stewart Treves syndrome</i>	Urea cycle disorders
<i>Campomelia Cumming type</i>	<i>Familial cold autoinflammatory syndrome</i>	<i>Mac Duffie's syndrome</i>	<i>Angiosarcoma associated with chronic lymphedema</i>	Uremic pruritus
<i>Cumming syndrome</i>	<i>FCHL</i>	<i>Hypocomplementaemic leucocytoclastic vasculitis</i>	<i>Lymphangiosarcoma following mastectom</i>	Urethral cancer
<i>Cervical ribs sprengele anomaly anal atresia urethral obstruction</i>	<i>familial Combined hyperlipidemia</i>	<i>Maccario mena syndrome</i>	Postpartum cardiomyopathy	Urinary bladder exstrophy
<i>cervical spine fusion anomalies</i>	<i>FDCEM</i>	<i>Macdermot-Patton-Williams syndrome</i>	<i>Meadows' syndrome</i>	<i>Exstrophy of the bladder</i>
<i>Cervical vertebral fusion</i>	<i>Familial dilated cardiomyopathy</i>	<i>Machado Joseph disease</i>	Post-transplant lymphoproliferative disease	Urinary tract neoplasm
<i>Cervicoculoacoustic syndrome</i>	<i>fdd</i>	<i>SCA3</i>	Post-traumatic epilepsy	Urocanase deficiency
<i>CFC syndrome</i>	<i>Heredopathia ophthalmotoencephalica</i>	<i>Spinopontine atrophy</i>	Postural hypotension	Urogenital adysplasia
<i>Cardiofaciocutaneous syndrome</i>	<i>Familial Danish dementia</i>	<i>Spinocerebellar atrophy type 3</i>	Postural orthostatic tachycardia syndrome	Uropathy distal obstructive polydactyly
<i>CFEOM-U</i>	<i>Fealty syndrome</i>	<i>Spinocerebellar ataxia 3</i>	<i>POTS</i>	Urophathy distal obstructive polydactyly
<i>Congenital extraocular muscle fibrosis with ulnar hand anomalies</i>	<i>Fechtner syndrome</i>	<i>MJD</i>	Potassium and magnesium depletion	Uroporphyrinogen III synthase deficiency of
<i>Tukel syndrome</i>	<i>Variant of Alport's syndrome with leukocyte inclusions and macrothrombocytopenia</i>	<i>Nigrospinodontatal degeneration</i>	<i>Hypomagnesemia-hypokalemia primary renotubular with hypocalciuria</i>	<i>Congenital erythropoietic porphyria</i>
<i>CFIDS</i>	<i>Fechtner's syndrome</i>	<i>Azorean neurologic disease</i>	<i>Gitelman syndrome</i>	<i>Uros deficiency</i>
<i>Chronic fatigue immune dysfunction syndrome</i>	<i>Feigenbaum Bergeron Richardson syndrome</i>	<i>Mackay shek carr syndrome</i>	<i>primary renotubular with hypocalciuria Hypomagnesemia-hypokalemia</i>	<i>gunther disease</i>
<i>Benign myalgic encephalomyelitis</i>	<i>Feigenbaum Bergeron syndrome</i>	<i>Macleod Fraser syndrome</i>	<i>Potato nose</i>	<i>deficiency of Uroporphyrinogen III synthase</i>
<i>Chronic fatigue syndrome</i>	<i>Feingold trainer syndrome</i>	<i>Macrencephaly</i>	<i>Nose anomalous shape of</i>	<i>Urticaria pigmentosa</i>
<i>Postviral Fatigue Syndrome</i>	<i>Female pseudohermaphroditism</i>	<i>Megalencephaly</i>	<i>anomalous shape of Nose</i>	<i>Urticaria-deafness-amyloidosis</i>
<i>cfns</i>	<i>Female pseudohermaphroditism</i>	<i>Macrocephaly</i>	<i>Potocki-Lupski syndrome (dup(17)(p11.2p11.2))</i>	<i>USH2B</i>
<i>Craniofrontonasal dysostosis</i>	<i>androgen-induced of maternal origin</i>	<i>Gigantism partial macrocephaly and dysplastic nails</i>	<i>Potocki-Lupski syndrome</i>	<i>type 2B Usher syndrome</i>
<i>Craniofrontonasal dysplasia</i>	<i>Sex development disorder androgen-induced of maternal origin</i>	<i>Pectus excavatum</i>	<i>Duplication 17p11.2 syndrome</i>	<i>US2B</i>
<i>Craniofrontonasal syndrome</i>	<i>femoral bowing</i>	<i>Zori Stalker Williams syndrome</i>	<i>Potter disease type 1</i>	<i>USH2C</i>
<i>Chagas disease</i>	<i>oligodactyly</i>	<i>Pectus excavatum macrocephaly and dysplastic nails</i>	<i>Potter sequence cleft cardiopathy</i>	<i>type 2C Usher syndrome</i>
<i>American trypanosomiasis</i>	<i>Fibular hypoplasia or aplasia</i>	<i>Macrocephaly mesodermal hamartoma spectrum</i>	<i>Potter sequence with cleft lip/palate and cardiac anomalies</i>	<i>USH3A</i>
<i>Chancreoid</i>	<i>Fuhrmann-Rieger-de Sousa syndrome</i>	<i>Elattoproteus syndrome</i>	<i>Thomas syndrome: potter sequence with cleft lip/palate and cardiac anomalies</i>	<i>type 3 Usher syndrome</i>
<i>CHANDS</i>	<i>Femoral dysgenesis bilateral</i>	<i>Macrocephaly mesomelic arms talipes</i>	<i>Potter syndrome dominant type</i>	<i>Usher syndrome type 1A</i>
<i>Curly hair-ankyloblepharon-nail dysplasia syndrome</i>	<i>Femoral facial syndrome</i>	<i>macrocephaly myopia and brachytelephalangy</i>	<i>Powell Buist Stenzel syndrome</i>	<i>type 1A Usher syndrome</i>
<i>Chang Davidson Carlson syndrome</i>	<i>Femoral hypoplasia unusual facies syndrome</i>	<i>malformation with mental retardation macrocephaly myopia and Dandy-Walker malformation</i>	<i>Powell Chandra Saal syndrome</i>	<i>Usher syndrome type I French variety</i>
<i>Hypogonadotropic hypogonadism associated with retinitis pigmentosa</i>	<i>bilateral Femoral dysgenesis</i>	<i>Facial dysmorphism</i>	<i>PHAVER syndrome</i>	<i>type I French variety Usher syndrome</i>
<i>Chaotic atrial tachycardia</i>	<i>FHUFs</i>	<i>Facial dysmorphism macrocephaly myopia and Dandy-Walker malformation</i>	<i>Poxviridae disease</i>	<i>Retinitis pigmentosa and congenital deafness</i>
<i>Char syndrome</i>	<i>Femoral dysgenesis bilateral-Robin anomaly</i>	<i>macrocephaly short stature and craniofacial dysmorphism</i>	<i>PPPP</i>	<i>type 1 Usher syndrome</i>
<i>Patent ductus arteriosus with facial dysmorphism and abnormal fifth digits</i>	<i>bilateral-Robin anomaly</i>	<i>Macrocephaly short stature and developmental delay</i>	<i>Porokeratosis punctata palmaris et plantaris</i>	<i>Usual interstitial pneumonia</i>
<i>characteristic ear shape and short stature</i>	<i>Femoral dysgenesis</i>	<i>Deafness</i>	<i>PPSH</i>	<i>UIP</i>
<i>Multiple osseous dysplasia</i>	<i>femoral epiphyseal dysplasia</i>	<i>Chitty Hall Baraitser syndrome</i>	<i>Male pseudohermaphroditism due</i>	<i>Uveal coloboma-cleft lip/palate-</i>
<i>Auriculo-osteodysplasia</i>	<i>short stature and developmental delay</i>	<i>Deafness femoral epiphyseal</i>		
<i>Multiple osseous dysplasia</i>	<i>Chitty Hall Baraitser syndrome</i>	<i>Deafness femoral epiphyseal</i>		

characteristic ear shape and short stature	dysplasia short stature and developmental delay		to 5-alpha-reductase deficiency	mental retardation syndrome
Charcot disease	Femoral-facial syndrome	Macroglossia dominant	Familial incomplete male pseudohermaphroditism type 2	Coloboma-microphthalmos syndrome Coloboma-microphthalmos syndrome associated with sensorineural hearing loss hematuria and cleft lip/palate
Lou-Gehrig disease	Femur bifid with monodactylous ectrodactyly	Macrogyria pseudobulbar palsy	Pseudovaginal perineoscrotal hypospadias	cleft lip/palate and mental retardation syndrome Coloboma hematuria and cleft lip/palate
Charcot Marie Tooth disease	Gollop-Wolfgang complex	macro-orchidism	type 2 Familial incomplete male pseudohermaphroditism	Coloboma-microphthalmos syndrome associated with sensorineural hearing loss Uveal diseases
CMT	femur fibula and ulna with abnormal digits and nails	Johnson syndrome	PPT syndrome	
HMSN	Aplasia/hypoplasia of pelvis	Macrophagic myofasciitis	Pfeiffer Palm Teller syndrome	
Hereditary motor and sensory neuropathy	Femur fibula ulna syndrome	Macrophagic myofasciitis childhood	Prader-Willi syndrome	Uveal melanoma
Charcot Marie Tooth disease deafness recessive type	FFU syndrome	MMF	Willi-Prader syndrome	Melanoma of the Uvea
Charcot-Marie-Tooth disease autosomal recessive type 4g	Femur-fibula-ulna syndrome Proximal Focal Femoral Deficiency	childhood Macrophagic myofasciitis	Prader Labhart Willi syndrome	uveitis and mental retardation Familial arthropathy with rash
type 4g Charcot-Marie-Tooth disease	Femur-fibula-ulna complex	Macrosomia developmental delay dysmorphism	Prata Liberal Goncalves syndrome	Ansell Bywaters Elderking syndrome
CMT4G	Fenton Wilkinson Toselano syndrome	Quattrin mpherson syndrome	Prata LibTral Gontalves syndrome	Familial arthropathy with rash uveitis and mental retardation
Russe type Hereditary motor and sensory neuropathy	Ataxia photosensitivity short stature	Macrosomia with lethal cleft palate	preauricular tag	VACTERL hydrocephaly
hereditary motor and sensory Russe type Neuropathy	Ferlini Ragno Calzolari syndrome	Teebi Al-Saleh Hassoon syndrome	hypoplastic corpus callosum	VACTERL association with hydrocephaly
Hereditary motor and sensory neuropathy Russe type	Fernhoff Blackston Oakley syndrome	Macrosomia with lethal microphthalmia	preauricular tags	Vacuolar myopathy
autosomal recessive type 4g Charcot-Marie-Tooth disease	Ferrochelataze deficiency	Macrothrombocytopeny nephritis and deafness	external ophthalmoplegia	Autophagic vacuolar myopathy
	erythropoietic Protoporphyrria	nephritis and deafness Macrothrombocytopeny	Preaxial deficiency postaxial polydactyly hypospadias	Vacuolating megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts
Charcot-Marie-Tooth disease type 4g	Protoporphyrria erythropoietic	Alport syndrome with macrothrombocytopenia	preaxial polydactyly	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts
Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2B	Heme synthetase deficiency	Epstein syndrome	Acro-pectoral syndrome	Leukoencephalopathy with swelling and cysts
autosomal dominant (PSN) Peripheral sensory neuropathy	Fertile eunuch syndrome	Macrothrombocytopenia progressive deafness	sternal deformity	MLC
	Eunuchoidism with spermatogenesis normal FSH and low or normal interstitial cell-stimulating hormone (ICSH)	Brodie Chole Griffin syndrome	Preaxial polydactyly colobomata	Megalencephaly-cystic leukodystrophy
Charcot-Marie-Tooth disease neuronal Type 2B	normal FSH and low or normal interstitial cell-stimulating hormone (ICSH) Eunuchoidism with spermatogenesis	Macular coloboma	Preaxial polydactyly encephalopathy	LVM
neuronal Type 2B Charcot-Marie-Tooth disease	FET1	Agenesis of macula	Precocious epileptic encephalopathy	
Type 2B Charcot-Marie-Tooth disease	1 Tremor hereditary essential	Hereditary macular coloboma (subtype)	Precocious myoclonic encephalopathy	Vaginal atresia
Peripheral sensory neuropathy autosomal dominant (PSN)	ETM1	Coloboma of macula	precocious of Danks Mayne and Kozlowski Osteodysplasty	Vaginal cancer
Hereditary motor and sensory neuropathy 2 B (HMSN 2 B)	1 Tremor familial essential	Macular degeneration	precocious osteodysplasty	Vagneur Triolle Ripert syndrome
axonal Type 2B Charcot-Marie-Tooth disease	Tremor familial essential 1	Macular edema	Precocious puberty	Valvular dysplasia
Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2E	Fetal acitretin syndrome	Cystoid macular dystrophy	Idiopathic sexual precocity	Tricuspid dysplasia
Type 2E Charcot-Marie-Tooth disease	Fetal alcohol syndrome	Cystoid macular edema	Familial precocious puberty	Mitral valve dysplasia
CMT 2E	FAE (Fetal Alcohol Effects)	Maculopathy bull's eye	Precocious puberty with spastic paraplegia	Van Allen Myhre syndrome
axonal Type 2E Charcot-Marie-Tooth disease	Alcohol fetopathy	MCDCA	Familial spastic paraplegia mental retardation and precocious puberty	Van Benthem-Driessen-Hanveld syndrome
Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2F	facial abnormalities and central nervous system dysfunction	concentric annular Macular dystrophy	Familial spastic paraplegia	Cryptorchidism
neuronal Type 2F Charcot-Marie-Tooth disease	Growth retardation	bull's eye Maculopathy	Spastic paraplegia with precocious puberty	Craniofacial dysostosis
Charcot-Marie-Tooth disease neuronal Type 2F	Alcohol related neurodevelopmental disorder	Madelung deformity	Preeclampsia	arthrogryposis progeroid appearance
axonal Type 2F Charcot-Marie-Tooth disease	Growth retardation facial abnormalities and central nervous system dysfunction	Majewski type Short rib-polydactyly syndrome	Preeclamptic toxemia	Van den Bosch syndrome
CMT 2F	Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia	type 2 SRPS	Pregnancy induced hypertension	Van den ende brunner syndrome
axonal Type 2F Charcot-Marie-Tooth disease	Fetal anticonvulsant syndrome	type 2 Polydactyly with neonatal chondrodystrophy	preeclampsia grup	Van den Ende Gupta syndrome
CMT 2F	Fetal antihypertensive drugs syndrome	Majewski syndrome	PIH	Blepharophimosis arachnodactyly and congenital contractures
axonal Type 2F Charcot-Marie-Tooth disease	Fetal brain disruption sequence	Polydactyly with neonatal chondrodystrophy type 2	Preexcitation syndrome	Marden Walker like syndrome without psychomotor retardation
CMT 2F	Fetal cocaine syndrome	SRPS type 2	wpw syndrome	arachnodactyly and congenital contractures Blepharophimosis
Type 2F Charcot-Marie-Tooth disease	Cocaine antenatal infection	Majewski ozturk syndrome	Wolff-Parkinson-White syndrome	
Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2I	Fetal cytomegalovirus syndrome	Major airway collapse	Auriculoventricular accessory pathway syndrome	Van der Knapp syndrome
Type 2I Charcot-Marie-Tooth disease	Fetal diethylstilbestrol syndrome	Tracheomalacia	Anomalous ventricular excitation syndrome	Megalencephalic leukodystrophy
CMT 2I	Fetal dihydantoin syndrome	Major Canker Sore	WPWS	Van der Woude syndrome 2
axonal Type 2I Charcot-Marie-Tooth disease	Phenytoin embryofetopathy	Recurrent Aphthous Stomatitis	False bundle-branch block syndrome	VWS2
Charcot-Marie-Tooth disease demyelinating autosomal recessive Type 4A	Fetal edema	Major Aphthous Ulcer	Preeyasombat Varavithya syndrome	Van Goethem syndrome
Charcot-Marie-Tooth disease demyelinating autosomal recessive Type 4A	Fetal enterovirus syndrome		Fanconi syndrome caused by	Van Maldergem syndrome
Charcot-Marie-Tooth disease neuronal Type 2B2				Cerebro-facio-articular syndrome
axonal Type 2B2 Charcot-Marie-Tooth disease				
Charcot-Marie-Tooth disease axonal				

Type 2B2

<i>CMT 2B2</i> <i>Type 2B2 Charcot-Marie-Tooth disease</i> <i>neuronal Type 2B2 Charcot-Marie-Tooth disease</i> Charcot-Marie-Tooth disease with palmoplantar keratoderma and nail dystrophy <i>Keratoderma palmoplantar spastic paralysis</i> <i>Keratoderma palmoplantar with nail dystrophy and hereditary motor-sensory neuropathy</i> <i>Axonal neuropathy with palmoplantar keratoderma</i> <i>palmoplantar with nail dystrophy and hereditary motor-sensory neuropathy</i> Charcot-Marie-Tooth disease with ptosis and parkinsonism Charcot-Marie-Tooth hereditary neuropathy	Fetal indomethacin syndrome Fetal iodine syndrome Fetal left ventricular aneurysm Fetal macrosomia Fetal methimazole syndrome Fetal methyl mercury syndrome Fetal minoxidil syndrome Fetal parainfluenza virus type 3 syndrome Fetal parvovirus syndrome Fetal phenothiazine syndrome Fetal prostaglandin syndrome Fetal thalidomide syndrome Fetal transfusion syndrome <i>Fetofetal transfusion syndrome</i> <i>Twin-to-twin transfusion syndrome</i> FFTS <i>Twin twin transfusion syndrome</i> Fetal varicella infection <i>Congenital varicella syndrome</i> <i>Fetal effects of varicella zoster virus</i> <i>Fetal varicella zoster syndrome</i> <i>Fetal effects of Chickenpox</i> <i>Varicella Embryopathy</i> Fetal varicella syndrome Fetal warfarin syndrome FFDD type I <i>Bitemporal aplasia cutis congenital</i>	<i>Recurrent Scarring Aphthae</i> <i>Recurrent Aphthous Ulcer</i> <i>Aphthous Ulcer Recurrent</i> <i>Sutton disease 2</i> <i>RAU</i> <i>Aphthous Stomatitis Recurrent</i> Major hyperlipidemia <i>Mal de débarquement</i> <i>Mal de débarquement syndrome</i> <i>Mal de Meleda</i> <i>Keratitis palmoplantaris transgadiens of Siemens</i> Malabsorption-Ectodermal Dysplasia-Nasal Alar Hypoplasia <i>Ectodermal Dysplasia-Exocrine Pancreatic Insufficiency</i> <i>Johanson Blizzard syndrome</i> Malakoplakia <i>Malacoplakia</i> Malakoplakia male hypogonadism male internal Pseudohermaphroditism <i>Persistent oviduct syndrome</i> <i>Persistent Mullerian duct syndrome</i> <i>Persistent mullerian duct syndrome types 1 and 2</i> <i>Pseudohermaphroditism male internal</i> <i>Hernia uteri inguinale</i> <i>Female genital ducts in otherwise normal male</i> <i>types 1 and 2 Persistent mullerian duct syndrome</i> male limited Precocious puberty <i>Pubertas Praecox</i> <i>Testotoxicosis</i> <i>Familial Testotoxicosis (subtype)</i> <i>Sexual precocity familial gonadotropin-independent</i> <i>familial gonadotropin-independent Sexual precocity</i> <i>Precocious puberty male limited</i> Male pseudohermaphroditism due to 5-alpha-reductase 2 deficiency Male pseudohermaphroditism due to defective LH molecule Male sterility due to Y-chromosome deletions <i>Y chromosome microdeletions</i> <i>Y chromosome deletions</i> <i>Deleted in azoospermia</i> Malformations in neuronal migration Malignant astrocytoma malignant Atrophic papulosis <i>Degos syndrome</i> <i>Atrophic papulosis malignant</i> <i>Degos disease</i> <i>Degos's malignant atrophic papulosis</i> Malignant fever	<i>degraded tetracycline</i> Preeyasombat-Varavithya syndrome Pregnancy-related cholestasis <i>Recurrent intrahepatic cholestasis of pregnancy</i> <i>Intrahepatic cholestasis of pregnancy</i> Prekallikrein deficiency Premature chromosome condensation with microcephaly and mental retardation Premature menopause <i>Ovarian failure</i> <i>Premature ovarian failure</i> <i>POF</i> Premature senility premature graying and loss of scalp hair wrinkled skin of the palms <i>Bird-headed dwarfism with features of premature senility</i> <i>premature graying and loss of scalp hair wrinkled skin of the palms</i> <i>Premature senility</i> Prenatal axonal dystrophy and osteopetrosis <i>Osteopetrosis and infantile neuroaxonal dystrophy</i> <i>Infantile osteopetrosis and neuronal storage disease</i> Prenatal growth retardation progressive pancytopenia and cerebellar hypoplasia <i>progressive pancytopenia and cerebellar hypoplasia</i> <i>Prenatal growth retardation</i> <i>Cerebellar hypoplasia with pancytopenia</i> <i>Hoyeraal Hreidarsson syndrome</i> Presenile dementia with spastic ataxia <i>FBD</i> <i>Cerebral amyloid angiopathy</i> <i>British type</i> <i>familial British Dementia</i> <i>British type Cerebral amyloid angiopathy</i> Pretibial epidermolysis bullosa Prieto syndrome <i>X-linked with dysmorphism and cerebral atrophy</i> <i>Mental retardation</i> <i>X-linked syndromic 2 Mental retardation</i> <i>Mental retardation X-linked with dysmorphism and cerebral atrophy</i> <i>X-linked dysmorphic syndrome with mental retardation</i> <i>Prieto X-linked mental retardation syndrome</i> <i>MRXS2</i> <i>Mental retardation X-linked syndromic 2</i> Prieto-Badia-Mulas syndrome Primary agammaglobulinemia Primary aldosteronism Primary amebic meningoencephalitis <i>PAME</i> <i>Meningoencephalitis caused by Naegleria fowleri</i> <i>PAM</i> Primary amenorrhoea with coloboma and total agenesis of the corpus callosum <i>Calloso-genital dysplasia</i> Primary cutaneous amyloidosis <i>PCA</i> Primary cutaneous CD30-positive T-cell lymphoproliferative disorders Primary effusion lymphoma	<i>Cerebro-facio-articular syndrome of Van Maldergem</i> Van maldergem wetzburger verloes syndrome <i>Cerebro facio articular syndrome</i> Van Regemorter Pierquin Vamos syndrome Vancomycin-resistant enterococcal bacteremia Vanishing testes syndrome <i>Anorchidia</i> <i>XY gonadal agenesis</i> <i>Absent testes</i> <i>Varadi-Papp syndrome</i> Variant CJD vCJD <i>Variant Creutzfeldt-Jakob disease</i> <i>New variant of CJD</i> <i>Variant Creutzfeldt-Jacob disease</i> variants Klinefelter syndrome <i>49XXXXY syndrome</i> <i>XXXY males</i> Varicella virus antenatal infection Varicella Zoster V-Z Vascular disruption sequence Vascular leukoencephalopathy Vascular malposition Vascular purpura <i>Henoch-Schonlein purpura</i> <i>Purpura Schonlein-Henoch</i> <i>Anaphylactoid purpura</i> <i>Henoch Schonlein purpura</i> <i>Schonlein-Henoch Purpura</i> Vasculitis hypersensitivity <i>Leukocytoclastic angiiitis</i> Vasopressin-resistant diabetes insipidus Vasquez Hurst Sotos syndrome Vasquez-Hurst-Sotos syndrome <i>gynecomastia</i> Vasterbotten dystrophy <i>Bothnia retinal dystrophy</i> VATER association Vein of Galen aneurysm malformation <i>Vein of Galen aneurysm</i> <i>Ectasia or varix of the vein of Galen</i> <i>Galenic arteriovenous malformation</i> <i>Galen vein aneurysm</i> Vein of Galen arteriovenous malformations Velofacioskeletal syndrome Velopharyngeal incompetence
Charcot-Marie-Tooth neuropathy and deafness autosomal dominant demyelinating Type 1E <i>Charcot-Marie-Tooth disease</i> <i>Charcot-Marie-Tooth disease and deafness</i>				
<i>Charcot-Marie-Tooth disease demyelinating Type 1E</i> <i>Charcot-Marie-Tooth disease and deafness</i>				
<i>CMT 1E</i> <i>autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth neuropathy and deafness</i> Charcot-Marie-Tooth peroneal muscular atrophy X-linked with aplasia cutis congenita <i>X-linked with aplasia cutis congenita</i> Charcot-Marie-Tooth peroneal muscular atrophy <i>Charcot Marie Tooth type 1 aplasia cutis congenita</i>				
Charcot-Marie-Tooth type 6				
<i>CMT6</i> <i>Peripheral neuropathy and optic atrophy</i>				
CHARGE association <i>Familial CHARGE syndrome (subtype)</i>				
<i>CHARGE syndrome</i>				
<i>Hall-Hittner syndrome</i>				
Charge like syndrome				
<i>Abruzzo-Erickson syndrome</i>	FG syndrome 2			
CHARGE like syndrome X linked	FG syndrome 4			
<i>Abruzzo Erickson syndrome</i>	FGS4			
<i>X linked CHARGE like syndrome</i>	FGS3			
Charlie M syndrome	FG syndrome 3			
Cheilitis glandularis	FHCC <i>Fibrolamellar hepatocellular carcinoma</i> <i>Fibrolamellar variant of hepatocellular carcinoma</i> <i>Hepatocellular carcinoma (fibrolamellar variant)</i> <i>FL HCC</i>			
Cheilitis Granulomatosa				
<i>Melkersson-Rosenthal syndrome</i>				
<i>Melkersson syndrome</i> <i>MRS</i>				
Chemke oliver mallek syndrome Chemke syndrome	<i>FI-HCC</i> Fibrinogen deficiency			
<i>COD (cerebroocular dysgenesis)</i> <i>HARD syndrome</i>	fibrocartilaginous Embolism <i>Embolism fibrocartilaginous</i>			
<i>Warburg syndrome</i>	Fibrochondrogenesis Fibrocytic pulmonary dysplasia <i>Hamman-Rich disease</i>			
<i>Hard +/- E syndrome</i> Cherry-red-spot				
<i>Normomorphc sialidosis</i>	<i>cryptogenic Fibrosing alveolitis</i>			
<i>Sialidosis type 1</i> Cherubism gingival fibromatosis mental retardation	<i>Hamman-Rich syndrome</i> <i>Familial idiopathic pulmonary fibrosis</i>			

<i>Ramon syndrome</i>	<i>Fibrosing alveolitis cryptogenic</i>	<i>Pharmacogenic myopathy</i>	Primary familial xanthomatosis with involvement and calcification of the adrenal glands	Venencie powell winkelmann syndrome
Chester type Porphyria	<i>Idiopathic pulmonary fibrosis</i>	<i>Malignant hyperthermia</i>	Primary gastric lymphoma	Ventricular extrasystoles perodactyly Robin sequence
Cheveux incoiffables	<i>IPF</i>	<i>Fulminating hyperpyrexia</i>	<i>Familial primary gastric lymphoma</i>	Ventricular familial preexcitation syndrome
<i>Unmanageable hair syndrome</i> <i>Pili trianguli et Canaliculi</i>	Fibrodysplasia ossificans progressiva Fibrolipomatosis	Malignant fibrohistiocytic tumors <i>Malignant fibrous histiocytoma</i> Malignant hyperpyrexia susceptibility type 2	<i>Gastric lymphoma</i> Primary granulocytic sarcoma	Ventricular septal defects <i>ventricular Heart septal defects</i>
<i>Uncombable hair syndrome</i>	Fibromatosis familial infiltrative	<i>Malignant hyperthermia susceptibility type 2</i>	<i>Granulocytic sarcoma</i>	<i>Heart septal defects ventricular</i>
Chiari malformation type 2	<i>hereditary Desmoid disease</i>	<i>Malignant hyperthermia susceptibility type 3</i>	<i>Primary GS</i>	Ventriculo-arterial discordance
<i>Arnold-Chiari malformation</i>	<i>familial infiltrative Fibromatosis</i>	<i>Malignant hyperthermia susceptibility type 3</i>	Primary hypomagnesemia	Ventruto Digirilamo Festa syndrome
<i>Arnold Chiari malformation</i>	Fibromatosis gingival	<i>Malignant hyperthermia susceptibility type 3</i>	<i>Renal hypomagnesemia</i> Primary immunodeficiency disorders	Verbal apraxia
<i>cm2</i>	<i>congenital gingival hyperplasia</i>	<i>MHS3</i>	primary infantile B Glaucoma 3	<i>Dyspraxia</i>
Chiari-Frommel syndrome	<i>Hirsutism</i> Fibromatosis gingival hepatosplenomegaly other anomalies	Malignant hyperthermia arthrogyrosis torticollis	<i>Glaucoma primary congenital type 3B</i>	Verloes bourguignon syndrome
CHIK		<i>Malignant hyperpyrexia susceptibility type 4</i>	<i>GLC3 type B</i>	<i>Platyspondyly with amelogenesis imperfecta</i> <i>Skeletal dysplasia with amelogenesis imperfecta and platyspondyly</i>
<i>Arbovirus A Chikungunya Type</i>	<i>Laband syndrome</i> hepatosplenomegaly other anomalies Fibromatosis gingival	<i>Malignant hyperthermia susceptibility type 5</i>	<i>GLC3 type B</i>	Verloes david syndrome
<i>CHIKV infection</i>	Fibromatosis gingival hypertrichosis	<i>Malignant hyperpyrexia susceptibility type 5</i>	<i>type B GLC3</i> <i>primary congenital type 3B</i> <i>Glaucoma</i> <i>Primary congenital glaucoma type 3B</i> <i>GLC3B</i>	Verloes Gillerot Fryns syndrome <i>Cerebro-Acro-Visceral Early lethality multiplex syndrome</i> <i>CAVE multiplex syndrome</i> Verloes type Male pseudohermaphroditism/mental retardation syndrome
<i>Chikungunya Fever</i> <i>Chikungunya</i>	Fibromatosis Juvenile hyaline <i>Juvenile hyaline fibromatosis</i>	Malignant mesenchymal tumor <i>Malignant mesenchymoma</i>	primary infantile type 3A Glaucoma	
Child abuse dwarfism	<i>Hyaline Fibromatosis Juvenile</i> Fibromuscular dysplasia of arteries	Malignant paroxysmal ventricular tachycardia	Primary lateral sclerosis	<i>Verloes syndrome</i> <i>Microspherophakia metaphyseal dysplasia</i>
<i>Psychosocial dwarfism</i>	<i>Fibromuscular dysplasia</i>	malignant Schwannoma	Primary lipodystrophies	Verloes-Deprez syndrome
<i>Abuse dwarfism syndrome</i>	Fibromyalgia	Malignant Teratocarcinosarcoma <i>Sinonasal teratocarcinosarcoma (type)</i>	Primary lymphoedema	
CHILD syndrome <i>Congenital hemidysplasia with ichthyosiform erythroderma and limbs defects</i>	Fibrosarcoma	<i>Paranasal sinus teratocarcinosarcoma (type)</i> Malignant tumors of the central nervous system associated with familial polyposis of the colon <i>CNS tumors with Familial polyposis of the colon</i>	Primary malignant lymphoma	Verneuil disease
CHILD syndrome ichthyosis	Fibrosing alveolitis	<i>Turcot syndrome</i>	Primary malignant melanoma of the cervix <i>Primary malignant melanoma of the cervix uteri</i> <i>Radiation induced malignant melanoma of the cervix</i> <i>Primary malignant melanoma of the uterine cervix</i> primary or idiopathic Hypertrophic osteoarthropathy	<i>Hidradenitis suppurativa</i>
Childhood disintegrative disorder	Fibrosis of extraocular muscles Fibrous ankylosis of multiple joints	<i>Mallory-Weiss tear</i>	Primary orbital lymphoma	Verrucous nevus acanthokeratolytic Vertebral Anal Tracheoesophageal Esophageal Radial anomalies
Childhood idiopathic hypercalciuria childhood onset Idiopathic basal ganglia calcification	<i>Arthrogyrosis multiplex congenita</i> <i>Congenital multiple arthrogyrosis</i>	<i>Mallory-Weiss laceration</i>	<i>Orbital lymphoma</i>	<i>VACTEL Association</i>
<i>IBGC childhood onset</i> <i>Bilateral striopallidodentate calcinosis childhood onset</i> <i>childhood onset Bilateral striopallidodentate calcinosis</i> <i>childhood onset IBGC</i>	Fibrous dysplasia Fibrous dysplasia of bone fibrous tissue hyperplasia	<i>Mallory-Weiss syndrome</i> <i>Mucosal lacerations - gastroesophageal junction</i> <i>Gastroesophageal laceration-hemorrhage</i> malocclusion midfacial hypoplasia and sensorineural hearing loss Unusual triangular facies associated with cleft palate <i>Unusual triangular facies associated with cleft palate malocclusion midfacial hypoplasia and sensorineural hearing loss</i>	<i>Lymphoma of the orbit</i>	vertebral segmentation <i>limbs defects</i>
Childhood-onset cerebral X-linked adrenoleukodystrophy	<i>Skeletal dysplasia</i> fibrous tissue hyperplasia and skeletal dysplasia Camptodactyly	<i>Mallory-Weiss syndrome</i> <i>Mucosal lacerations - gastroesophageal junction</i> <i>Gastroesophageal laceration-hemorrhage</i> malocclusion midfacial hypoplasia and sensorineural hearing loss Unusual triangular facies associated with cleft palate <i>Unusual triangular facies associated with cleft palate malocclusion midfacial hypoplasia and sensorineural hearing loss</i>	Primary progressive freezing gait Primary pulmonary hypertension cerebrovascular malformation and lymphedema Primary pulmonary hypertension and lymphedema	<i>Optic nerve coloboma with renal disease</i>
<i>ALD - X-linked</i>	fibula and mandible type Mesomelic dwarfism of the hypoplastic ulna <i>homozygous</i> <i>Dyschondrosteosis</i>	<i>Malonicaciduria</i> <i>Malonic aciduria</i> <i>Malonyl-CoA decarboxylase deficiency</i>	<i>Primary orbital lymphoma</i>	<i>Papillorenal syndrome</i>
Childhood-Onset Schizophrenia	<i>Langer mesomelic dysplasia</i> <i>Dyschondrosteosis</i> <i>homozygous</i> <i>Mesomelic dwarfism of the hypoplastic ulna fibula and mandible type</i> <i>Mesomelic dwarfism Langer type</i>		<i>Orbital lymphoma</i>	<i>Mirror polydactyly</i> vesicoureteral reflux and renal anomalies Optic coloboma
<i>Childhood schizophrenia</i>	<i>Langer mesomelic dysplasia</i> <i>Dyschondrosteosis</i> <i>homozygous</i> <i>Mesomelic dwarfism of the hypoplastic ulna fibula and mandible type</i> <i>Mesomelic dwarfism Langer type</i>		<i>Lymphoma of the orbit</i>	
<i>COS</i>	<i>Langer mesomelic dysplasia</i> <i>Dyschondrosteosis</i> <i>homozygous</i> <i>Mesomelic dwarfism of the hypoplastic ulna fibula and mandible type</i> <i>Mesomelic dwarfism Langer type</i>		<i>Primary progressive freezing gait</i> Primary pulmonary hypertension cerebrovascular malformation and lymphedema Primary pulmonary hypertension and lymphedema	<i>Coloboma of optic nerve with renal disease</i> <i>Optic coloboma vesicoureteral reflux and renal anomalies</i> <i>Renal-coloboma syndrome</i>
CHIME syndrome	<i>Langer mesomelic dysplasia</i> <i>Dyschondrosteosis</i> <i>homozygous</i> <i>Mesomelic dwarfism of the hypoplastic ulna fibula and mandible type</i> <i>Mesomelic dwarfism Langer type</i>		primary sclerosing Cholangitis	<i>Vessel/E/s syndrome</i>
<i>Zunich neuroectodermal syndrome</i>	<i>Langer mesomelic dysplasia</i> <i>Dyschondrosteosis</i> <i>homozygous</i> <i>Mesomelic dwarfism of the hypoplastic ulna fibula and mandible type</i> <i>Mesomelic dwarfism Langer type</i>	Malpuech facial clefting syndrome	<i>PSC</i>	<i>Strasburger-Hawkins-Eldridge syndrome</i> <i>Strasburger-Hawkins-Eldridge-Hargrave-McKusick syndrome</i>
Chitayat Haj Chahine syndrome	<i>Langer mesomelic dysplasia</i> <i>Dyschondrosteosis</i> <i>homozygous</i> <i>Mesomelic dwarfism of the hypoplastic ulna fibula and mandible type</i> <i>Mesomelic dwarfism Langer type</i>	<i>Facial clefting syndrome Gypsy type</i>	<i>Cholangitis primary sclerosing</i>	<i>Cushing's symphalangism</i> <i>Hereditary absence of proximal interphalangeal joints</i> Vestibulocochlear dysfunction progressive familial <i>Familial progressive vestibulocochlear dysfunction</i> Vestibulocochlear dysfunction progressive familial type
Chitayat moore del bigio syndrome	<i>Langer mesomelic dysplasia</i> <i>Dyschondrosteosis</i> <i>homozygous</i> <i>Mesomelic dwarfism of the hypoplastic ulna fibula and mandible type</i> <i>Mesomelic dwarfism Langer type</i>	<i>Gypsy type Facial clefting syndrome</i>	<i>Sclerosing cholangitis</i> Primary Toni-Debre-Fanconi syndrome	
<i>Dandy walker macrocephaly</i>	<i>Langer mesomelic dysplasia</i> <i>Dyschondrosteosis</i> <i>homozygous</i> <i>Mesomelic dwarfism of the hypoplastic ulna fibula and mandible type</i> <i>Mesomelic dwarfism Langer type</i>	<i>Malpuech syndrome</i>	<i>Toni-Debre-Fanconi syndrome</i> <i>Idiopathic De Toni-Debre-Fanconi syndrome</i> <i>Neonatal De Toni-Debre-Fanconi syndrome</i>	
Chitty Hall Webb syndrome <i>Tibiae bowed radial anomalies</i> <i>osteopennia fractures</i> choanal atresia and microphthalmia Arhinia	Fibula aplasia complex brachydactyly Fibular aplasia Fibular aplasia ectrodactyly <i>Brachydactyly-ectrodactyly with fibular aplasia or hypoplasia</i> Fibular hypoplasia scapulo	MALT lymphoma Maltase-glucoamylase deficiency Mammary polyadenomatosis		
<i>Bosma arhinia microphthalmia syndrome</i> Choanal atresia deafness cardiac	<i>Langer mesomelic dysplasia</i> <i>Dyschondrosteosis</i> <i>homozygous</i> <i>Mesomelic dwarfism of the hypoplastic ulna fibula and mandible type</i> <i>Mesomelic dwarfism Langer type</i>	mandibular malar hypoplasia <i>Fernhoff-Blackston-Oakley</i>	Primary tubular proximal acidosis Primary visual agnosia	Vibratory angioedema <i>Angioedema vibratory</i>

defects dysmorphia	pelvic dysplasia absent	syndrome		
Choked disk	Fibulo ulnar hypoplasia renal anomalies	Mandibuloacral dysplasia	Monomodal visual amnesia	Vibrio vulnificus infection
Papilledema	Fibuloular aplasia or hypoplasia with renal abnormalities	Mandibuloacral dysplasia with type B lipodystrophy	Visual amnesia	Vibrios (other than Vibrio cholerae)
Edema of the optic disc	Fiessinger-Leroy-Reiter's syndrome	Lipodystrophy type B associated with mandibuloacral dysplasia type B associated with mandibuloacral dysplasia Lipodystrophy	Primerose syndrome	Viljoen Kallis Voges syndrome
Choledochal cyst	Fifth Disease	Mandibulofacial dysostosis	Primordial microcephalic dwarfism Crachami type	Viljoen Smart syndrome
Congenital choledochal cyst	Parvovirus antenatal infection	Treacher Collins-Franceschetti syndrome	Primrose syndrome muscle wasting and bony changes Ossified ear cartilages with mental deficiency	Viljoen Winship syndrome
Bile duct cysts	Parvovirus B19 antenatal infection	Treacher Collins syndrome	Ossified ear cartilages with mental deficiency muscle wasting and bony changes	Viljoen-Kallis-Voges syndrome
Choledochoceale	Parvovirus B19 antenatal infection	tcof mandibulofacial dysostosis microcephaly and cleft palate	Prinzmetal angina	Viljoen-Smart syndrome
Choledochal cyst hand malformation	Fifth toe double nails	Growth and mental retardation	Variant angina	ectrodactyly of lower limbs
Cholelithiasis with ABCB4 gene mutation	Double nails on the fifth toe	Mannosidosis alpha B lysosomal	Prinzmetal's variant angina	prognathism
Cholemia	double nails Fifth toe	Lysosomal alpha-D-mannosidase deficiency	Variant angina	Viral hemorrhagic fever
Cholera	Fingerprints absence	Alpha mannosidase B deficiency	PRLoma	Viral vasculitis not HBV and HCV
Cholestasis fatal intrahepatic	congenital milia	alpha B lysosomal Mannosidosis	Pituitary lactotrophic adenoma	Virilizing ovarian tumor
Progressive familial intrahepatic cholestasis	Baird syndrome	Alpha-mannosidosis type 1	Lactotroph adenoma	Virus associated hemophagocytic syndrome
fatal intrahepatic Cholestasis	Fingerprints absence syndactyly milia	Manouvrier syndrome	Prolactinoma	Visceral larva migrans syndrome
progressive familial intrahepatic 1 Cholestasis	Finnish lethal neonatal metabolic syndrome	Lung agenesis heart defect thumb anomalies	Proctitis	Ocular larva migrans
PFIC	Fellman syndrome	Pulmonary aplasia and triphalangia of the thumb	Progeria	Toxocara canis infection (canine roundworms)
PFIC2	FLNMS	Mansonelliasis	Hutchinson Gilford syndrome	Visceral larva migrans
ByD	GRACILE syndrome	Mansonella perstans infections	Hutchinson Gilford progeria syndrome	Toxocara catis infection (feline roundworms)
Byler's disease	Finnish type amyloidosis	Mansonellosis	Progeria variant syndrome	Human infection with the larvae of canine or feline roundworms
Byler disease	Amyloid cranial neuropathy with lattice corneal dystrophy	Mantle cell lymphoma	Ruvalcaba type	Visceral myopathy familiar external ophthalmoplegia
Cholestasis lymphedema syndrome	Meretoja type amyloidosis	Mantle-Cell Lymphoma	Progeroid syndrome of De Barys	Visceral neuropathy
Lymphedema - cholestasis syndrome	Amyloidosis 5	Lymphoma Mantle-Cell	Corneal clouding cutis laxa mental retardation	brain anomalies
Aagenaes syndrome	Amyloidosis due to mutant gelsolin	Manz syndrome	De Barys Moens Diercks syndrome	Viscero-atrial heterotaxia
LCS1	Finnish type Multiple contracture syndrome	Polyuria nystagmus and recurrent episodes of tetany with radiological evidence of rickets and nephrocalcinosis	Progeroid variant of Ehlers-Danlos syndrome	Vitamin A embryopathy
Cholestasis pigmentary retinopathy cleft palate	Lethal congenital contracture syndrome 1	nystagmus and recurrent episodes of tetany with radiological evidence of rickets and nephrocalcinosis	defective biosynthesis of Proteodermatan sulfate	Vitamin b1 deficiency
Cholestasis-pigmentary retinopathy-cleft palate syndrome	Lethal autosomal recessive syndrome of multiple congenital contractures	Polyuria Familial hypomagnesemia - hypercalciuria	PDS defective biosynthesis of	Thiamine deficiency
Hardikar syndrome	Finucane kurtz scott syndrome	Map-dot-fingerprint dystrophy of cornea	Xylosylprotein 4-beta-galactosyltransferase deficiency	Vitamin K antagonists
Cholestatic jaundice	Fish myxosporean parasites	Microcystic dystrophy of the cornea	Galactosyltransferase 1 deficiency	embryofoetopathy
renal tubular insufficiency	Henneguya salminicola	MDFD	defective biosynthesis of PDS	Embryofoetopathy due to vitamine K antagonists
ChJ	Myxosporea	Cogan corneal dystrophy epithelial basement membrane	XGPT deficiency	Vitelliform macular dystrophy
Biliary tract malformation	Fish odor syndrome	Corneal dystrophy anterior basement membrane	Proteodermatan sulfate defective biosynthesis of	atypical
Lutz-Richner-Landolt syndrome	Fish malodor syndrome	Corneal dystrophy anterior basement membrane	progeroid form Ehlers-Danlos syndrome	atypical vitelliform Macular dystrophy
Cholestatic jaundice renal tubular insufficiency	Trimethylaminuria	Corneal dystrophy	Dermtan sulfate proteoglycan	vitiligo
Cholesterol ester hydrolase deficiency	TMAuria	Cogan type Corneal dystrophy	Prognathism dominant	Vitiligo mental retardation facial dysmorphism uremia
Wolman disease	Fissured tongue	Corneal dystrophy Cogan type	Progressive acromelanosis	Vitiligo vulgaris cleft palate somatic and psychomotor retardation and facial dysmorphism
LAL Deficiency	Fistulous vegetative verrucous hydradenoma	Radiculomegaly of canine teeth congenital cataracts	Progressive anterior vertebral body fusion overgrowth and distinct craniofacial appearance overgrowth and distinct craniofacial appearance	Schrander-Stumpel Theunissen
Acid cholesteryl ester hydrolase deficiency Wolman type	Fitz-Hugh-Curtis syndrome	Marble brain disease	Progressive anterior vertebral body fusion	Hulsmans syndrome
Cholesteryl ester storage disease	Perihepatitis Syndrome	Osteopetrosis with renal tubular acidosis	Progressive autonomic failure	cleft palate somatic and psychomotor retardation and facial dysmorphism
Wolman type Acid cholesteryl ester hydrolase deficiency	Fitzsimmons Walson Mellor syndrome	Guibaud Vainsel syndrome	Idiopathic orthostatic hypotension	Vitiligo vulgaris
LIPA deficiency	Fitzsimmons-McLachlan-Gilbert syndrome	Carbonic anhydrase 2 deficiency	Multiple system atrophy (MSA) with orthostatic hypotension	Vitreoretinopathy
Lysosomal acid lipase deficiency	Mental retardation with spastic paraplegia and palmoplantar hyperkeratosis	Marburg virus disease	Orthostatic hypotension	Vitreoretinochoroidopathy
type 2 Acid cholesteryl ester hydrolase deficiency	Fixation of the scapula to the first rib by a congenitally short costocoracoid ligament	Marburg disease	IOH	VKH syndrome
Acid lipase disease	Costocoracoid ligament congenitally short	Marburg hemorrhagic fever	PAF	Vogt-Koyanagi-Harada syndrome
Acid cholesteryl ester hydrolase deficiency type 2	Congenital shortness of the costocoracoid ligament	Marchiafava-Micheli disease	Hypotension orthostatic	VLCADD
Cholesterol ester storage disease	Fixed subaortic stenosis		OH	VLCAD deficiency

Cholesterol esterification disorder	Flat face microstomia ear anomaly	Marcus-Gunn phenomenon	Progressive bifocal chorioretinal atrophy	<i>Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency</i>
Chondroblastoma (benign)	<i>Blepharophimosis telecanthus microstomia</i>	<i>Jaw-Winking syndrome</i>	<i>CRAPB</i>	VODI syndrome
Chondrocalcinosis	<i>Simosa penchaszadeh bustos syndrome</i>	<i>Marcus-Gunn syndrome</i>	<i>PBCRA</i>	<i>Hepatic veno-occlusive disease</i>
Chondrocalcinosis familial articular	Flat umbilicus familial	<i>Mandibulo-palpebral synkinesis</i>	Progressive black carbon hyperpigmentation of infancy	Vogt-Koyanagi-Harada disease
<i>Calcium pyrophosphate dihydrate deposition disease</i>	<i>Flat umbilicus autosomal dominant</i>	Marden walker like syndrome	Progressive cone dystrophy	Volcke Soekarman syndrome
<i>Familial articular chondrocalcinosis</i>	Flaujeac factor deficiency	Marden-Walker syndrome	<i>Cone dystrophies</i>	<i>mental retardation short stature spastic paraplegia and CNS malformations Macrocephaly</i>
<i>Calcium gout</i>	<i>HMWK deficiency</i>	<i>mws</i>	progressive deafness	Volcke-Soekarman syndrome
<i>Calcium pyrophosphate arthropathy</i>	<i>High molecular weight kininogen deficiency</i>	<i>Connective Tissue Disorder Marden-Walker Type</i>	progressive Diaphyseal dysplasia 1	paraplegia
<i>Chondrocalcinosis 2</i>	Flavimonas oryzihabitans	<i>Generalized connective tissue syndrome</i>	<i>Camurati-Engelmann disease</i>	Volubilis
<i>CCAL2</i>	<i>Flavimonas oryzihabitans</i>	<i>Marden-Walker Type Connective Tissue Disorder</i>	<i>Diaphyseal dysplasia 1 progressive</i>	<i>AnthTmis du matin</i>
Chondrocalcinosis with early-onset osteoarthritis	<i>F Oryzihabitans</i>	Marek's Disease	<i>Progressive diaphyseal dysplasia</i>	coloboma
<i>Chondrocalcinosis 1</i>	<i>flegel's disease</i>	<i>Neurolymphomatosis</i>	<i>DPD1</i>	<i>Morning glory syndrome</i>
<i>CCAL1</i>	<i>Hyperkeratosis lenticularis perstans</i>	<i>Fowl Paralysis</i>	<i>Engelmann disease</i>	Von Hippel-Lindau syndrome
Chondrodysplasia	<i>HLP</i>	<i>Marek disease</i>	progressive distal muscular atrophy	<i>Von Hippel-Lindau disease</i>
Chondrodysplasia lethal recessive	<i>Flegel disease</i>	<i>Fowl Paralysis</i>	<i>Myoclonus hereditary</i>	VHL
Chondrodysplasia situs inversus pseudohermaphroditism syndrome	<i>Hyperkeratosis lenticularis perstans of Flegel</i>	Marfan Syndrome type 2	progressive external with ragged red fibers Ophthalmoplegia	Von Recklinghausen disease
<i>Pseudohermaphroditism and chondrodysplasia</i>	flexion contracture of fingers and facial dysmorphism without peroxisomal abnormalities	<i>MFS 2</i>	<i>Kearns Sayre syndrome</i>	<i>Neurofibromatosis type 1</i>
Chondrodysplasia punctata with steroid sulfatase deficiency	Congenital glaucoma	<i>Marfan like connective tissue disorder</i>	<i>pigmentary degeneration of retina and cardiomyopathy</i>	<i>Neurofibromatosis type I</i>
Chondrodysplasia situs inversus imperforate anus polydactyly	<i>Congenital glaucoma flexion contracture of fingers and facial dysmorphism without peroxisomal abnormalities</i>	Marfan Syndrome type 3	<i>Ophthalmoplegia</i>	<i>Type 1 neurofibromatosis</i>
Chondrodystrophy	<i>Bowen syndrome of multiple malformations</i>	<i>MFS 3</i>	<i>CPEO with myopathy</i>	<i>NF1</i>
Chondrodystrophy with sensorineural deafness	<i>Bowen syndrome</i>	Marfan Syndrome type 4	<i>Oculocranosomatic syndrome</i>	<i>Recklinghausen's Disease</i>
<i>osmed</i>	<i>Leisti-Hollister-Rimoin syndrome</i>	Marfan Syndrome type 5	<i>CPEO with ragged red fibers</i>	Von Voss-Cherstvoy syndrome
<i>Insley-Astley syndrome</i>	<i>Florid cemento-osseous dysplasia</i>	Marfan-Like syndrome	<i>Ophthalmoplegia progressive external with ragged red fibers</i>	<i>urogenital malformations</i>
<i>Nance Sweeney chondrodysplasia</i>	<i>FCOD</i>	Marfanoid disorder	<i>Ophthalmoplegia pigmentary degeneration of retina and cardiomyopathy</i>	<i>thrombocytopenia</i>
<i>Nance-Insley syndrome</i>	Florid cystic endosalpingiosis of the uterus	<i>craniosynostosis syndrome</i>	<i>Chronic progressive external ophthalmoplegia with myopathy</i>	<i>98,000 thrombocytes/cc</i>
<i>Otospondylomegaepiphyseal dysplasia</i>	<i>Cystic endosalpingiosis of the uterus</i>	Marfanoid hypermobility	<i>Mitochondrial cytopathy</i>	<i>Phocomelia</i>
<i>OSMED Syndrome</i>	florid of nipple Papillomatosis	Marfanoid hypermobility syndrome	Progressive extrapyramidal disorder with primary hypogonadism and alopecia	Von Willebrand factor receptor deficiency
Chondroectodermal dysplasia	<i>Florid papillomatosis of the nipple</i>	<i>Marfan syndrome type 1</i>	<i>alopecia hypogonadism extrapyramidal disorder</i>	<i>Platelet glycoprotein 1b deficiency of</i>
<i>Mesoectodermal dysplasia</i>	Florid osseous dysplasia	<i>Contractural arachnodactyly</i>	progressive joint contractures	<i>Giant platelet syndrome</i>
<i>Ellis-Van Creveld syndrome</i>	<i>FOD</i>	<i>MFS1</i>	Progressive myositis ossificans	<i>Vrolik type of osteogenesis imperfecta</i>
Chondroma (benign)	<i>Focal cemento-osseous dysplasia</i>	<i>Marfan syndrome</i>	Progressive nephropathy with hypertension	<i>OI2A</i>
Chondromalacia	<i>Flynn Aird syndrome</i>	<i>Marfanoid mental retardation syndrome autosomal</i>	Progressive sclerosing poliodystrophy	<i>perinatal lethal form Osteogenesis imperfecta congenita</i>
Chondromalacia patellae	<i>Focal alopecia congenital megalencephaly</i>	Marfanoid syndrome	progressive sensorineural deafness	<i>type 2A OI</i>
<i>Patellofemoral syndrome</i>	<i>Focal cortical dysplasia</i>	Marginal glioneuronal heterotopia	<i>Congenital corneal dystrophy progressive sensorineural deafness</i>	<i>OI type 2A</i>
Chondromatosis (benign)	<i>FCDT</i>	Mari type Alopecia universalis congenita	<i>progressive sensorineural deafness</i>	<i>OIC</i>
Chondrosarcoma	<i>Focal cortical dysplasia type 2</i>	<i>Alopecia Universalis Congenita Mari type</i>	<i>CDPD</i>	<i>Osteogenesis imperfecta congenita</i>
Chordoma	<i>Cortical dysplasia of Taylor</i>	<i>Mari type Total Hypotrichosis</i>	<i>Corneal dystrophy and sensorineural deafness</i>	<i>Osteogenesis imperfecta congenita perinatal lethal form</i>
Chorea familial benign	<i>type 2 Focal cortical dysplasia</i>	Marie type ataxia	progressive spasticity	<i>type 2A Osteogenesis imperfecta</i>
Chorea minor	<i>Focal dystonia</i>	<i>Marie's ataxia</i>	Progressive spinal muscular atrophy	VSD
Choreoacanthocytosis amyotrophic	<i>Focal facial dermal dysplasia type 2</i>	Marinesco-Sjogren syndrome	Progressive tapetochoroidal dystrophy	<i>Ventricular septal defect</i>
choreoathesis	<i>Bitemporal forceps marks syndrome</i>	<i>Marinesco-Sjogren Syndrome</i>	<i>Choroideremia</i>	<i>Interventricular communication</i>
<i>abnormal behavior</i>	<i>Setleis syndrome</i>	<i>Marinesco-Sjogren Syndrome-Myopathy</i>	Progressive vertebral fusion	VSD; 4
Choreoathetosis with mental retardation X- linked	<i>FFDD type 2</i>	<i>Marinesco-Garland Syndrome</i>	Prolapsed mitral valve	Vsr syndrome
<i>Schimke X-linked mental retardation syndrome</i>	<i>Facial ectodermal dysplasia</i>	<i>Marinesco-Sjogren Syndrome-Hypergonadotrophic Hypogonadism</i>	<i>familial Mitral regurgitation</i>	<i>Herrmann opitz arthrogryposis syndrome</i>
Choreoathetosis-spasticity	<i>Focal facial dermal dysplasia type II</i>	Marinesco-Sjogren-like syndrome (MSLS)	<i>Myxomatous valvular disease familial</i>	Vulvar cancer
Choriocarcinoma	<i>focal Hyperinsulinism</i>	Marion mayers syndrome	<i>PMV</i>	Vulvar dysesthesia localized in the vestibule
Chorioretinal atrophy	<i>focal myositis</i>	Markel Vikkula Mulliken syndrome	<i>familial X-linked Mitral valve prolapse</i>	<i>Vulvar Vestibulitis Syndrome</i>
Chorioretinitis	<i>Focal or multifocal malformations in neuronal</i>	Marker X syndrome	<i>familial Myxomatous valvular disease</i>	

Chorioretinopathy	migration			
Chorioretinopathy dominant form	Foetal iodine syndrome	FXS	Barlow syndrome	VVS
microcephaly	Foeto-foetal transfusion syndrome	FRAXA syndrome	Mitral regurgitation familial	Vulvovaginal gingival syndrome
Choroid plexus cyst	Twin to twin transfusion syndrome	Fra(X) syndrome	Prolerating trichilemmal cyst	WVD
Choroid Plexus neoplasms	Foix chavany marie syndrome	Fragile X syndrome	Prolidase deficiency	Von willebrand factor deficiency
	Facio-pharyngo-glossal diplegia with automatic-voluntary movement dissociation		Prolonged electroretinal response supression	deficiency Von willebrand factor
Choroid plexus papilloma	Congenital Foix-Chavany-Marie syndrome (subtype)	Maroteaux cohen solal bonaventure syndrome		deficiency Von willebrand factor
Papilloma of choroid plexus		Maroteaux Fonria syndrome	Bradyopsia	Von Willebrand disease
Choroidal melanoma	Foix-Alajouanine syndrome	Apparent Apert syndrome with polydactyly		W.G.
Choroideremia hypopituitarism	Angiodysgenetic necrotizing myelopathy	Apert syndrome with polydactyly of hands and feet	Properdin deficiency	
Choroido cerebral calcification syndrome infantile form	Spinal arteriovenous malformation	Maroteaux Le Merrer Bensahel syndrome	propionic acidemia Multiple carboxylase deficiency	Midline granulomatosis
Choroido-cerebral calcification syndrome with retardation	Angiohypertrophic myelomalacia	Dysplasia epiphysealis hemimelica with chondromas and osteochondromas	Prosencephaly cerebellar dysgenesis	Wegener granulomatosis
Choroid plexus calcification with mental retardation	SAVM	Dominant carpotarsal osteochondromatosis	Prostatic malacoplakia with prostatic abscess	Waaler Aarskog syndrome
Christian Demyer Franken syndrome	Necrotizing myelitis	Carpotarsal osteochondromatosis	Prostatic malacoplakia associated with prostatic abscess	Hydrocephalus costovertebral dysplasia and undescended scapula (Sprengel anomaly)
Christian Johnson Angenieta syndrome	Subacute ascending necrotizing myelitis	Maroteaux Stanescu Cousin syndrome	Protective protein/Cathepsin A deficiency	costovertebral dysplasia and undescended scapula (Sprengel anomaly) Hydrocephalus
Christian syndrome	Folate malabsorption	Maroteaux type Acromesomelic dysplasia	Galactosialidosis	Waaler-Aarskog syndrome
Christianson syndrome	folate-sensitive Neural tube defect	Maroteaux verloes stanescu syndrome	PPCA deficiency	Ferlini-Ragno-Calzolari syndrome
craniofacial dysmorphism	Neural tube defects	Marfanoid syndrome type De Silva	Neuraminidase/beta-galactosidase expression	Sprengel anomaly
Christmas tree syndrome	NTD	Marrow hypoplasia associated with congenital neurologic anomalies	Cathepsin A deficiency of	costovertebral dysplasia
Chromomycosis	NTD- Folate sensitive	Drachtman Weinblatt Sitarz syndrome	deficiency of Cathepsin A	Waardenburg syndrome type 2A
Chromophil renal cell carcinoma	Folnic acid-responsive seizures	Marsden nyhan sakati syndrome	Lysosomal protective protein deficiency of	Waardenburg syndrome type 2B
Chromophil RCC	Follicular atrophoderma-basocellular proliferations-hypotrichosis syndrome	Hypoparathyroidism short stature	Neuraminidase deficiency with beta-galactosidase deficiency	WS2B
Chromophobe renal cell carcinoma	Follicular atrophoderma and basal cell carcinomas	Marshall syndrome	GSL	Waardenburg syndrome type 3
	Bazex-Dupre-Christol syndrome	Marshall's syndrome with periodic fever	Goldberg syndrome	type 3 Waardenburg syndrome
ChRCC	bdcs	Periodic Fever Aphthous stomatitis	Protein C deficiency	Klein-Waardenburg syndrome
Chromosomal triplication	Follicular atrophoderma-basal cell carcinoma syndrome	Marshall-Smith syndrome	protein defect of Cystin transport	White forelock (poliosis) syndrome with multiple congenital malformations
Chromosome 1 ring	BZX	Massa Casaer Ceulemans syndrome	Protein R deficiency	WS3
Ring chromosome 1	Follicular dendritic cell sarcoma	Arthrogryposis multiplex congenita associated with lissencephaly	Protein S acquired deficiency	Waardenburg syndrome with upper limb anomalies
Chromosome 10 Partial Deletion (short arm)	Follicular dendritic cell tumor	Mast cell disease	Protein S deficiency	Waardenburg type pierpont
monosomy 10p Chromosome 10	Follicular ichthyosis	Mastocytosis	Proteins of complement common final pathway deficiency	Waardenburg's syndrome type 1
Monosomy 10p	Follicular lymphoma	Systemic mast-cell disease	Proteus like syndrome mental retardation eye defect	Waardenburg syndrome type 1
Chromosome 10 10p- Partial	Lymphoma follicular	Mast cell sarcoma	Proteus like syndrome mental retardation eye defects	Wagner disease
Partial Deletion (short arm) Chromosome 10	FL	Mast-cell leukemia	Cohen hayden syndrome	Walbaum Titran Durieux Crepin syndrome
10p- Partial Chromosome 10	Follicular lymphoreticuloma	Mastocytic enterocolitis	Proteus syndrome	hypoplasia of both fibulas and scapuloiliac hypoplasia Tetractadactyly of both hands
10p Deletion Syndrome (Partial)	Follicular stimulating hormone-resistant ovaries	Mastroiacovo De Rosa Satta syndrome	Hemihypertrophy and macrocephaly	Tetractadactyly of both hands hypoplasia of both fibulas and scapuloiliac hypoplasia
Chromosome 10 Trisomy 10q2	Fontaine Farriaux Blanckaert syndrome	Mastroiacovo Gambi Segni syndrome	Proteus-Like syndrome with mental retardation and eye defects	Waldmann disease
distal trisomy 10q Chromosome 10	Fontaine-Farriaux-Blanckaert syndrome	MAT deficiency	Prothrombin deficiency	Familial Waldmann's disease (type)
Distal Trisomy 10q Syndrome	Foodborne botulism (subtype)	Maternally Inherited Leigh Syndrome	prothrombin Padua	Waldmann's disease
Distal Duplication 10q	Wound botulism (subtype)	Leigh disease maternally inherited	Dysprothrombinemia	Primary intestinal lymphangiectasis
Trisomy 10q2 Chromosome 10	Infant botulism (subtype)	MILS	Protoporphyria	Walker-Dyson syndrome
Chromosome 10 Partial Trisomy 10q24-qter	Botulism	maternally inherited Leigh disease	Protozoal meningoencephalitis	Aniridia-mental retardation syndrome
	foot abnormalities	Subacute necrotizing encephalomyelopathy maternally inherited	Central nervous system protozoal infections	Wallerian degeneration of the pyramidal tract
Dup(10q) Syndrome	midfacial hypoplasia	Mathieu De Broca Bony syndrome	Proximal myotonic dystrophy	Wallerian degeneration
Partial Trisomy 10q24-qter Chromosome 10		Matsoukas liarikos giannika syndrome	Proximal smooth fusion of 2-6 cm between the radius and ulna and absent head of the radius	Wallis cremin beighton syndrome
Chromosome 11 Partial Trisomy 11q23-qter	Foramina parietalia permagna	Matthew Wood syndrome	smooth fusion of 2-6 cm between the radius and ulna and absent head of the radius Proximal	Enchondromatosis dwarfism deafness
11q Partial Trisomy	Parietal foramina	Matthew-Wood syndrome	Congenital radio-ulnar synostosis	WARBM1
Chromosome 11 Partial Trisomy 11q13-qter	Forestier disease	Matthew-Wood syndrome	Radio-ulnar synostosis type 1	Warburg Sjo Fledelius syndrome
Chromosome 11 Partial Trisomy 11q21-qter	DISH Forestier's disease	Microphthalmia and Diaphragmatic defect	Proximal spinal muscular atrophy	Warburg Micro syndrome
Partial Trisomy 11q21-qter Chromosome 11	Ankylosing vertebral hyperostosis with tylosis	Pulmonary agenesis		Warburton-Anyane-Yeboas syndrome
		Anophthalmia with pulmonary hypoplasia		

<i>Partial Trisomy 11q13-qter Chromosome 11</i>	<i>Forestier-Rotes disease</i>	<i>Pulmonary agenesis Microphthalmia and Diaphragmatic defect</i>	Proximal tubulopathy diabetes mellitus cerebellar ataxia	Warman Mulliken Hayward syndrome <i>poor vision seizures and normal intelligence Cranial abnormalities (fronto-orbital recession to clover-leaf skull deformity) headache</i>
<i>Partial Trisomy 11q23-qter Chromosome 11</i>	Formaldehyde poisoning	Maturity Onset Diabetes of the Young	PRP	<i>Cranial abnormalities (fronto-orbital recession to clover-leaf skull deformity) headache poor vision seizures and normal intelligence</i>
<i>partial trisomy 11q Chromosome 11</i>	<i>Formaldehyde Toxicity</i>	Maxillary double lip	<i>Familial pityriasis rubra pilaris</i>	Warm-reacting-antibody hemolytic anemia
Chromosome 11;14 translocation	<i>Formalin Toxicity</i>	Maxillofacial dysostosis	<i>Pityriasis rubra pilaris</i>	Warty dyskeratoma
Chromosome 12 ring <i>Ring chromosome 12</i>	<i>Formaldehyde Exposure Formalin Intoxication</i>	Maxillo-nasal dysplasia <i>Maxillo-nasal dysostosis</i>	<i>Pityriasis rubra pilaris--familial type</i> PRPP synthetase deficiency	Follicular dyskeratoma
Chromosome 13 ring <i>Ring chromosome 13</i>	forme fruste Pseudoxanthoma elasticum formerly RP21	Maxillopalpebral synkinesis <i>Familial Marcus Gunn phenomenon (subtype)</i>	Phosphoribosylpyrophosphate synthetase deficiency	Waterhouse-Friderichsen syndrome <i>Fatal pneumococcal Waterhouse-Friderichsen syndrome</i>
Chromosome 13q-mosaicism <i>Mosaicism of chromosome 13q</i>	<i>RP8 formerly Retinitis pigmentosa 8</i>	Jaw-winking <i>Marcus Gunn phenomenon</i> maxillo-zygomatic hypoplasia and other congenital defects Multiple non-erupting teeth <i>Multiple non-erupting teeth maxillo-zygomatic hypoplasia and other congenital defects</i>	Prurigo nodularis Pruritic urticarial papules and plaques of pregnancy <i>PUPPP</i>	Watermelon stomach
Chromosome 14 deletion	<i>RP21 formerly</i>	maxillo-zygomatic hypoplasia and other congenital defects Multiple non-erupting teeth <i>Multiple non-erupting teeth maxillo-zygomatic hypoplasia and other congenital defects</i>	PSE	Gastric antral vascular ectasia
Chromosome 14 trisomy	<i>Retinitis pigmentosa-deafness syndrome formerly Retinitis pigmentosa 21</i>	Teeth noneruption of with maxillary hypoplasia and genu valgum	<i>Photosensitive epilepsy</i>	GAVE
Chromosome 14;16 translocation Chromosome 15q duplication mosaicism	<i>Retinitis pigmentosa 21 formerly</i>	Mayer-Rokitansky-Knster-Hauser renal aplasia	pseudo HPT	<i>Watermelon stomach disease</i>
Chromosome 17 deletion <i>Interstitial deletion 17p</i>	formerly RP8 <i>Retinitis pigmentosa 8 formerly</i>	cervicothoracic somite dysplasia	<i>PsHP</i> <i>Pseudohypoparathyroidism</i>	WCD <i>Weber-Christian disease</i>
Chromosome 17 ring <i>Ring chromosome 17</i>	Formerly Scheie syndrome <i>Mucopolysaccharidosis type 5</i>	absent vagina <i>Klippel-Feil deformity</i>	Pseudo trisomy 13 syndrome <i>Holoprosencephaly polydactyly syndrome</i>	WDHA syndrome <i>Pancreatic cholera hypokalemia and achlorhydria syndrome Watery diarrhea hypokalemia and achlorhydria syndrome</i>
Chromosome 19 ring <i>Ring chromosome 19</i>	Formiminotransferase glutamate deficiency <i>Formiminoglutamic aciduria</i>	May-Hegglin thrombocytopenia MBS	<i>Pseudo-Zellweger syndrome</i> <i>Pseudoachondroplastic dysplasia</i>	<i>Verner-Morrison syndrome</i> WDM
Chromosome 1q deletion	Forrest H Adams syndrome and skull defects <i>Congenital defects of head skin (aplasia cutis congenita) with terminal transverse defects of limbs</i>	<i>Congenital Facial diplegia</i>		
Chromosome 20 duplication <i>Trisomy 20 mosaicism trisomy Chromosome 20</i>	<i>Scalp and head syndrome Scalp defects with ectrodactyly Congenital defects of head skin (aplasia cutis congenita) with terminal transverse defects of limbs and skull defects</i>	<i>Congenital ophthalmoplegia and facial paresis</i> <i>Facial diplegia congenital</i> <i>Moebius syndrome 1</i>	<i>PSACH</i> <i>Pseudoachondroplastic spondyloepiphyseal dysplasia</i> <i>Pseudoachondroplasia</i>	<i>Welander distal myopathy Swedish type Welander distal myopathy</i> <i>Swedish type Distal myopathy</i>
<i>Trisomy 20</i> Chromosome 20 ring <i>Ring 20</i>	<i>Adams Oliver syndrome</i> FOSMN syndrome	Mc Leod neuroacanthocytosis syndrome MC4R deficiency <i>Obesity due to melanocortin-4 receptor deficiency</i> MCA/MR syndrome with hypocholesterolemia due to familial hypobetalipoproteinemia <i>Nguyen syndrome</i>	<i>Pseudoainhum</i> <i>pseudoanodontia</i> <i>growth delay</i>	<i>Distal myopathy Swedish type</i> <i>Weaver Johnson syndrome</i> <i>Weaver like syndrome</i>
chromosome 21 deletion Chromosome 22 ring <i>Ring 22 Chromosome</i>	<i>Facial onset sensory and motor neuropathy</i> Four corners hantavirus <i>HARDS</i>		<i>Pseudoarthrosis of clavicle</i> <i>Pseudodiastrophic dwarfism</i> <i>Pseudodiastrophic dysplasia</i>	<i>Weaver syndrome</i> <i>Weaver Smith syndrome unusual facies and camptodactyly</i> <i>Overgrowth syndrome with accelerated skeletal maturation</i> <i>Overgrowth syndrome with accelerated skeletal maturation unusual facies and camptodactyly</i>
<i>Ring 22</i>	<i>Hantavirus pulmonary syndrome</i>	McAlister Coe Whyte syndrome <i>Macroepiphyseal dysplasia</i> <i>McAlister Coe type</i> <i>McAlister Coe type Macroepiphyseal dysplasia</i>	<i>pseudohermaphroditism</i> <i>Nivelon-Nivelon-Mabille syndrome</i>	<i>Weaver Williams syndrome</i>
<i>R 22</i>	<i>HPS</i>	<i>wrinkled skin and aged appearance</i> <i>Macroepiphyseal dysplasia with osteoporosis</i>	<i>Pseudohermaphroditism anorectal anomalies</i>	<i>Weaver Williams syndrome</i>
Chromosome Ring 22	<i>Hantavirus-associated respiratory distress syndrome</i> Foveal hypoplasia presenile cataract <i>presenile cataract Foveal hypoplasia</i>	McAlister Crane syndrome McArdle type Myopathy	<i>Pseudohermaphroditism skeletal anomalies</i> <i>Pseudohermaphroditism female</i> <i>Pseudohermaphroditism male with gynecomastia</i>	<i>webbed neck</i> <i>Al Gazali-Aziz-Salem syndrome</i>
Chromosome 22 trisomy mosaic <i>Trisomy 22 mosaic</i>	<i>O'Donnell Pappas syndrome</i> Fowler-Christmas-Chapple syndrome	<i>McCune-Albright syndrome</i>	<i>Pseudohyperaldosteronism</i>	<i>Weber syndrome</i>
<i>Trisomy 22 mosaicism syndrome</i> <i>Uniparental disomy of 22</i>	<i>urethral sphincter dysfunction</i>	MCC	<i>Pseudohypoaldosteronism type 1 autosomal recessive</i> <i>Pseudohypoaldosteronism type 1</i>	<i>Webster deming syndrome</i> <i>Cranio fronto nasal dysplasia poland anomaly</i>
<i>Trisomy 22</i>	<i>urethral sphincter dysfunction</i>	<i>Merkle tumors</i>		
Chromosome 22q deletion	<i>Polycystic ovaries</i>	<i>Merkel cell carcinoma</i>	<i>Pseudohermaphroditism type 1</i>	<i>Wegmann Jones Smith syndrome edema iris coloboma Short limb dwarf</i>
Chromosome 3 Distal 3q2 Trisomy <i>Partial Duplication 3q Syndrome</i>	FPPH <i>Idiopathic pulmonary hypertension</i>	<i>Merkel cell cancer</i> <i>Carcinoma merkel cell</i>	<i>PHA1</i>	<i>Weismann netter syndrome</i> <i>Weissenbacher-Zweymuller syndrome</i>
<i>Partial Trisomy 3q Syndrome</i>	<i>PAH</i> <i>Pulmonary arterial hypertension</i>	MCC 2 deficiency	<i>Pseudomonas stutzeri infections</i>	
<i>Trisomy 3q2 Chromosome 3</i>	<i>Primary pulmonary hypertension</i> <i>Idiopathic pulmonary arterial hypertension</i>	<i>Methylcrotonylglycinuria type 2</i> <i>3 alpha methylcrotonyl-coa carboxylase 2 deficiency</i>	<i>Pseudomongolism</i> <i>Pseudoobstruction idiopathic intestinal pseudopapilledema and multiple hemangiomas</i> Macrocephaly	<i>wzs</i> <i>Pierre Robin syndrome with fetal chondrodysplasia</i>
<i>Distal 3q2 Trisomy Chromosome 3</i>		<i>3 alpha methylcrotonylglycinuria 2</i>		<i>Wells Jankovic syndrome</i> <i>Familial spastic paraparesis and deafness</i>
Chromosome 3 duplication syndrome Chromosome 4 partial trisomy 4 (q25-qter) <i>partial trisomy distal 4q Chromosome</i>	<i>PAHT</i> <i>Ayerza Syndrome</i>	McCune Albright syndrome <i>Albright syndrome</i>	<i>Riley-Smith syndrome</i> <i>Ruvalcaba -Myhre-Smith</i>	<i>Wells syndrome</i>

4					
Chromosome 4 partial trisomy 4 (q26 or q27-qter)	Familial primary pulmonary hypertension	Polyostotic fibrous dysplasia	BRRS	Bullous cellulitis with eosinophilia	
partial trisomy 4 (q25-qter)			Macrocephaly pseudopapilledema and multiple hemangiomas	Wells' syndrome	
Chromosome 4	Fragile X syndrome type 1	<i>pfod</i>			
Chromosome 4 partial Trisomy 4 (q31 or 32-qter)	Fragile X syndrome type 2	MAS	Bannayan-Zonana syndrome multiple lipomas and hemangiomas	Werner's syndrome	
partial trisomy 4 (q26 or q27-qter)	Fragile X syndrome type 3	McDonough syndrome	Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome	Werner syndrome	
Chromosome 4	Fragilitas oculi with joint hyperextensibility	McDowall syndrome	Macrocephaly multiple lipomas and hemangiomas	WS	
Chromosome 4 ring syndrome	Brittle cornea syndrome	McGillivray syndrome	Pseudo-Pelade of Brocq	WRN	
R4 syndrome	EDS VIB	McGrath syndrome	PPOB	west African Trypanosomiasis	
Chromosome Ring 4	Ehlers-Danlos syndrome 6B	skin fragility syndrome		GSS	
Ring 4 Chromosome	Fragoso cid garcia hernandez syndrome	McKusick type Metaphyseal chondrodysplasia	Pseudoprogeria syndrome	Gambian sleeping sickness	
(4)r syndrome	Frambesia tropica	Metaphyseal chondrodysplasia	Absent eyebrows and eyelashes with mental retardation	West Nile encephalitis	
Ring chromosome 4 syndrome	Frambesia	McKusick type	Pseudopseudohypoparathyroidism	West Nile virus	
Ring 4 syndrome	Yaws	Cartilage-hair hypoplasia	pseudo-PHP	WNV	
	Tropical infection of the skin caused by a spirochete	McLain			
Chromosome 4p deletion	Treponema pertenue	Dekaban syndrome	PPHP	West syndrome	
Chromosome 4 short arm deletion	Franceschetti-Klein syndrome	McLain Debakian syndrome	Vitamin D resistant rickets	X-linked infantile spasm syndrome	
Deletion 4p	Franceschini Vardeu Guala syndrome	MCOPS2		ISSX	
Chromosome 7 partial deletion of short arm (7p2-)	Francois dyscephalic syndrome	OFCD syndrome	<i>pph</i>		
7p2- syndrome	Hallermann-Streiff Syndrome	syndromic 2 Microphthalmia	VDRR	X-linked infantile spasms	
7p2 monosomy syndrome	HSS	Oculofaciocardiodental syndrome	Pseudoterranova decipiens	Infantile spasm	
			Anisakis simplex	Westerhof Beemer Cormane syndrome	
partial monosomy 7p Chromosome 7	Hallermann Streiff Francois syndrome	MCOPS4	Anisakiasis	Hereditary congenital hypopigmented and hyperpigmented macules	
monosomy 7p2 Chromosome 7	Franek Bocker kahlen syndrome	Microphthalmia syndromic	Pseudo-Turner syndrome	Macules hereditary congenital hypopigmented and hyperpigmented	
partial deletion of short arm (7p2-)	Fraser Jequier Chen syndrome	MCYP syndrome	Pseudotyphus of California	Congenital hypomelanotic and hypermelanotic macules	
Chromosome 7	Fraser like syndrome	primary autosomal recessive Microcephaly	Pseudo-Von Willebrand disease	Westerhof-Beemer-Cormane syndrome	
terminal 7p deletion [del (7) (p21-p22)] Chromosome 7	Fraser syndrome	McPherson Clemens syndrome	platelet type Von Willebrand disease	Macules hypopigmented hyperpigmented	
Chromosome 7 terminal 7p deletion [del (7) (p21-p22)]	Fra-X syndrome	McPherson-Hall syndrome	PT-vWD		
Chromosome 7 monosomy 7p2	FRAXE syndrome	ectopic pupils	Platelet-type Von Willebrand disease	Western equine encephalitis	
Chromosome 7 ring syndrome	FRC	strabismus	Pseudoxanthoma elasticum	WEE	
R(7) syndrome	<i>frcc</i>	mctd	Gronblad Strandberg syndrome	Western equine encephalomyelitis	
Ring chromosome 7	Familial renal cell carcinoma	M.C.T.D.	PXE	Western/Eastern/California encephalitis	
Ring chromosome 7 syndrome	Freire maia pinheiro opitz syndrome	Mixed connective tissue disease	Psittacosis	West-Nile encephalitis	
Chromosome 8 monosomy 8p21-pter	French type Sialuria	MDS	C. ps	West-Nile fever	
monosomy 8p2 Chromosome 8	Sialuria	Miller-Dieker lissencephaly syndrome	Chlamydia psittaci	Westphal variant of Huntington's disease	
partial deletion (short arm)	Fried goldberg mundel syndrome	<i>mdls</i>	Chlamydial pneumonia	HD- Westphal variant	
Chromosome 8	Severe lower limb malformation associated with other deformities	Miller-Dieker syndrome	ornithosis	Westphal disease	
Chromosome 8 partial monosomy 8p2	Fried syndrome	Meacham Winn Culler syndrome	PSND	Westphal disease	
Chromosome 8 partial deletion (short arm)	Friedel Heid Grosshans syndrome	Meacham winn culler syndrome de	Post-Streptococcal Neurologic Disorders	Weyers acrofacial dysostosis	
8p deletion syndrome (partial)	Friedman goodman syndrome	Meadows syndrome	PSP	Acrofacial dysostosis of Weyers	
partial monosomy 8p2 Chromosome 8	Friedreich ataxia congenital glaucoma	meatal atresia and conductive deafness	Familial progressive supranuclear palsy (type)	Weyers acrofacial dysostosis	
8p- syndrome (partial)	Congenital glaucoma and Friedreich ataxia	Familial microtia with meatal atresia and conductive deafness	SROS	Acrofacial dysostosis of Weyers	
monosomy 8p21-pter Chromosome 8	Fritsche/Es syndrome	Familial microtia and meatal atresia	Steele-Richardson-Olszewski Syndrome	Weyers ulnar ray/oligodactyly syndrome	
Chromosome 9q deletion syndrome	Brunhes-Chavany syndrome	Meckel like syndrome	progressive Supranuclear palsy	WFS	
Chromosome 9q duplication	Falx calcification	Goldston syndrome	Supranuclear palsy progressive	Diabetes insipidus and mellitus with optic atrophy and deafness	
Chromosome abnormalities	Falx cerebri calcification syndrome	Renal hepatic pancreatic dysplasia	PSPUMP	didmoad	
Chromosomal disorders	Chavany-Brunhes syndrome	Dandy Walker cyst	Prostatic stromal proliferation of uncertain malignant potential	WFS1	
Chromosomal abnormalities	Froelich's syndrome	Meckel syndrome	psuedometachromatic	DIDMOAD syndrome	
Chromosome aberrations	Frolich syndrome	Meckel-Gruber syndrome	Leukodystrophy	Wolfram syndrome	
Chromosome Ring 21	Frolich's syndrome	MKS	Psychiatric disorders coexisting with burning mouth syndrome	WGN1	
Ring 21 Chromosome	Frontal linear scleroderma en coup de sabre - (subtype)	Meckel syndrome type 2	Type 3 burning mouth syndrome		
R21	linear Scleroderma	Meckel syndrome type1	BMS-3	Wagner syndrome type 1	
Ring 21	Fronto nasal malformation	Meckel Gruber syndrome	Burning mouth syndrome- Type 3	Hyaloideretinal degeneration of Wagner	
Chromosome 21 ring	cloacal exstrophy	Gruber syndrome	Psychogenic movement disorders	Wagner vitreoretinal degeneration	
Chromosome Ring 9	Frontofacionasal dysostosis	MKS1	Psychogenic dystonia	Erosive vitreoretinopathy	
Ring 9	Fronto-facio-nasal dysplasia	Dysencephalia splachnocystica	PTC-RCC	WHIM syndrome	
Ring 9 Chromosome	Fronto-facio-nasal dysostosis	Meconium aspiration syndrome	Papillary thyroid carcinoma with papillary renal neoplasia	Whipple disease	
Chromosome 9 Ring	Frontofacionasal dysplasia type Al gazali	Medeira Dennis Donnai syndrome	Pterigium Colli	Intestinal lipodystrophy	
Chromosome tetraploidy syndrome	Frontometaphyseal dysplasia	Medial confluence of the breasts	Pterygia mental retardation facial dysmorphism	Intestinal lipophagic granulomatosis	
Tetraploidy syndrome	Frontonasal dysplasia	Symmastia	Pterygium colli	Secondary Non-tropical Sprue	

Chromosome X pentasomy	<i>Median facial cleft syndrome</i>	Median cleft syndrome	<i>digital anomalies</i>	Whistling face syndrome
<i>Pentasomy X syndrome</i>	Frontonasal dysplasia acromelic	Median fissure of nose	<i>Khalifa-Graham syndrome</i>	Whitaker syndrome
<i>Pentasomy X</i>	Frontonasal dysplasia klippel feil syndrome	<i>Nose median cleft of</i>	Pterygium colli and mental retardation with facial and digital anomalies	White forelock with malformations
<i>Penta-X syndrome</i>	Frontonasal dysplasia phocomelic upper limbs	<i>median cleft of Nose</i>	<i>Pterygium colli mental retardation digital anomalies</i>	White matter hypoplasia corpus callosum agenesis mental retardation
<i>Chromosome XXXXX syndrome</i>	Frontonasal dysplasia with alar clefts	<i>Bifid nose</i>	<i>Khalifa Graham syndrome</i>	<i>Caratolo cilio pessagno syndrome</i>
Chromosome Y deletion	<i>Coloboma of Alar-nasal cartilages with telecanthus</i>	Median nodule of the upper lip	Pterygium of the conjunctiva	White platelet syndrome
<i>Male sterility due to chromosome Y deletion</i>	Fronto-temporal dementia and Parkinsonism linked to chromosome 17	Mediastinal endodermal sinus tumors	<i>Pterygium</i>	white sclerae
Chronic berylliosis	frontotemporal Pachygyria	Mediastinal Fibrosis	Pterygium popliteal syndrome	<i>shortened long bones</i>
Chronic demyelinating neuropathy with IgM monoclonal gammopathy	<i>Autosomal recessive frontotemporal pachygyria</i>	<i>Sclerosing mediastinitis</i>	<i>Popliteal web syndrome</i>	Wieacker Wolff syndrome
Chronic demyelinating neuropathy with IgM monoclonal	Froster huch syndrome	<i>IMF</i>	<i>Facio-genito-popliteal syndrome</i>	<i>Wieacker syndrome oculomotor with congenital contractures and muscle atrophy Apraxia</i>
chronic Epstein Barr virus	Froster Iskenius Waterson syndrome	<i>MF</i>	Pterygium syndrome	<i>Apraxia oculomotor with congenital contractures and muscle atrophy muscle atrophy and oculomotor apraxia Contractures of feet</i>
Chronic erosive gastritis	Fructokinase deficiency	<i>Fibrosing mediastinitis</i>	<i>Pterygium colli syndrome</i>	<i>Contractures of feet muscle atrophy and oculomotor apraxia</i>
chronic familial Neutropenia	Fructose aldolase B deficiency	<i>Idiopathic mediastinal fibrosis</i>	<i>Multiple pterygium syndrome</i>	<i>Contractures of feet muscle atrophy and oculomotor apraxia</i>
<i>Leukopenia benign familial severe chronic Neutropenia</i>	<i>Aldolase B deficiency ALDOB deficiency</i>	MED-IDDM syndrome	<i>Pterygium syndrome multiple Pterygium universale</i>	Wieacker-Wolff syndrome
<i>Neutropenia chronic familial</i>	<i>HFI</i>	<i>Wolcott-Rallison syndrome multiple with early-onset diabetes mellitus Epiphyseal dysplasia</i>	Pterygium syndrome antecubital	Wiedemann grosse dibbern syndrome
<i>benign familial Leukopenia</i>	<i>Hereditary fructose intolerance</i>	<i>Epiphyseal dysplasia multiple with early-onset diabetes mellitus</i>	Pterygium syndrome multiple dominant type	<i>A syndrome of abnormal facies short stature and psychomotor retardation short stature and psychomotor retardation A syndrome of abnormal facies</i>
Chronic hiccup	<i>Fructose intolerance</i>	<i>Mediterranean fever</i>	Pterygium syndrome X-linked	Wiedemann Opitz syndrome
Chronic malaria	<i>Fructosemia</i>	Medrano Roldan syndrome	PTHN	Wilkes stevenson syndrome
<i>Acute malaria</i>	<i>Fructose-1-phosphate aldolase deficiency</i>	Medullary thyroid cancer familial	<i>Hypertension Portal</i>	Wilkie Taylor Scambler syndrome
<i>Malaria</i>	Frydman Cohen Ashenazi syndrome	<i>Familial medullary thyroid carcinoma</i>	<i>Portal hypertension</i>	Willebrand disease
Chronic mesenteric ischemia (subtype)	Frydman Cohen Karmon syndrome	<i>MTC familial familial MTC</i>	<i>PHTN</i>	Willems De vries syndrome
<i>AMI</i>	Frydman-Cohen-Karmon syndrome	<i>FMTC</i>	Ptois coloboma mental retardation	Williams syndrome
<i>Acute mesenteric ischemia (subtype)</i>	Fryer syndrome	<i>familial Medullary thyroid cancer</i>	Ptois coloboma trigonocephaly	<i>Williams-Beuren syndrome</i>
<i>Mesenteric artery ischemia</i>	Fryns Fabry Remans syndrome	Medulloblastoma	Ptois of eyelids with diastasis recti and hip dysplasia	WBS
<i>Mesenteric vascular disease</i>	Fryns Holtkens Fabry syndrome	Megacalycosis	<i>Oculo-skeletal-abdominal syndrome</i>	wilms tumor
Chronic multifocal osteomyelitis in ML	<i>Ulna hypoplasia</i>	Mega-cisterna magna	<i>OSA syndrome</i>	<i>fetal ascites</i>
<i>Infantile recurrent chronic multifocal osteomyelitis</i>	<i>Ulnar hypoplasia</i>	Megacystis	<i>Carnevale Krajevska Fischetto syndrome</i>	<i>Nephroblastomatosi</i>
Chronic Myeloproliferative Disorders	<i>Upper limb mesomelic dysplasia</i>	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome	<i>Carnevale syndrome</i>	<i>WT2</i>
<i>CMPD</i>	Fryns macrocephaly	<i>MMIHS</i>	Ptois strabismus diastasis	Wilms tumor 5
Chronic necrotizing vasculitis	<i>spastic paraparesia</i>	<i>Berdon syndrome</i>	Ptois strabismus ectopic pupils	<i>Bilateral radial aplasia with Wilms tumor</i>
chronic neuronopathic form	Fryns smeets thiry syndrome	<i>MMIH syndrome</i>	Pudental nerve entrapment	<i>Wilms tumor and radial bilateral aplasia</i>
Niemann-Pick disease	Fryns-Aftimos syndrome	Megaduodenum and/or megacystis	<i>Pudental neuropathy</i>	<i>WT5</i>
<i>Niemann-Pick disease type C</i>	Fryns-Hotkens-Fabry syndrome	Mega-epiphyseal dwarfism	<i>Pudental neuralgia</i>	Wilms Tumor-Aniridia-Gonadoblastoma-Mental Retardation syndrome
<i>Niemann-Pick disease with cholesterol esterification block</i>	Fryns-Smeets-Thiry syndrome	Megalencephaly cutis marmorata telangiectatica congenita	Puertorican infant hypotonia syndrome	<i>WAGR Complex</i>
<i>type C1 Niemann-Pick disease</i>	FSP	Megalencephaly cutis marmorata telangiectatica congenita	<i>Qazi Markouizos syndrome</i>	<i>Chromosome 11p deletion syndrome</i>
<i>Neurovisceral storage disease with vertical supranuclear ophthalmoplegia</i>	<i>familial Spastic paraplegia</i>	Megalencephaly cutis marmorata telangiectatica congenita	<i>Dysharmonic skeletal maturation muscular fibre disproportion</i>	<i>11p deletion syndrome</i>
<i>type C Niemann-Pick disease</i>	<i>Spastic Paraplegia Hereditary</i>	Megalencephaly in infancy accompanied by progressive spasticity and dementia	PUJO	Wilms tumour
<i>Niemann-Pick disease subacute juvenile form</i>	<i>Hereditary Spastic Paraplegia</i>	<i>Alexander disease</i>	<i>Hydronephrosis due to PUJO</i>	<i>radial bilateral aplasia</i>
<i>Niemann-Pick disease chronic neuronopathic form</i>	FSS variant	<i>Alexanders leukodystrophy</i>	<i>Pelvi-ureteric junction obstruction</i>	Wilson-Turner syndrome
<i>subacute juvenile form Niemann-Pick disease</i>	<i>da2b</i>	Megalocornea macrocephaly-mental and motor retardation (MMMM) syndrome	<i>bilateral Multicystic renal dysplasia</i>	Winchester syndrome
chronic neuronopathic type Gaucher disease	<i>Distal arthrogryposis type 2B</i>	<i>Neuhauser syndrome</i>	Pulmonar arterioveinous aneurysm	<i>Winchester disease</i>
<i>Gaucher disease juvenile and adult cerebral</i>	<i>Arthrogryposis multiplex congenita type 2B</i>	<i>Megalocornea mental retardation syndrome</i>	Pulmonary agenesis	<i>Winchester-Grossman syndrome</i>
<i>Gaucher disease chronic neuronopathic type</i>	FSSV	<i>Cerebral palsy-hypotonic seizures-megalocornea syndrome</i>	<i>Unilateral lung agenesis</i>	<i>Winchester-Grossman disease</i>
<i>GD 3</i>	<i>distal type 2b Arthrogryposis multiplex congenita</i>	<i>Seizures-hypotonic cerebral palsy-megalocornea-mental retardation</i>	<i>Lung agenesis</i>	Winship vijoen leary syndrome
<i>juvenile and adult cerebral Gaucher disease</i>	<i>Freeman-Sheldon syndrome variant</i>	<i>MMR syndrome</i>	<i>Unilateral lobar pulmonary agenesis</i>	<i>Microcephaly with cardiomyopathy</i>
<i>Gaucher disease subacute neuronopathic type</i>	<i>Arthrogryposis multiplex congenita distal type 2b</i>	<i>Cerebral palsy-hypotonic seizures-megalocornea syndrome</i>	<i>Congenital lung agenesis</i>	<i>Microcephaly with mental retardation and dilated cardiomyopathy</i>
<i>Gaucher disease type 3</i>	<i>distal type 2b Arthrogryposis</i>	<i>Seizures-hypotonic cerebral palsy-megalocornea-mental retardation</i>	Pulmonary alveolar microlithiasis	<i>Severe microcephaly and self-limiting dilated cardiomyopathy</i>
<i>subacute neuronopathic type Gaucher disease</i>	<i>Sheldon-hall syndrome</i>		Pulmonary alveolar proteinosis	
Chronic neutropenia				

chronic neutropenia and mental retardation syndrome Onychotrichodysplasia Chronic neutrophilic leukemia Chronic pain requiring intraspinal analgesia	FTC <i>follicular Thyroid cancer</i> <i>Thyroid carcinoma follicular</i>	Megalodactyly of the foot <i>Macroductyly of the foot</i> <i>Megalodactylism of the foot</i>	Pulmonary arterio-venous fistula Pulmonary artery Pulmonary artery agenesis Pulmonary artery coming from the aorta	Winter Harding Hyde syndrome <i>WHH syndrome</i> <i>Pachygyria joint contractures facial abnormalities</i>
Chronic polyradiculoneuritis	<i>follicular Thyroid carcinoma</i> Fuchs atrophie gyrata chorioidaeae et retinae	Megarbane syndrome	Pulmonary artery familial dilatation Pulmonary atresia with ventricular septal defect	Winter-Shortland-Temple syndrome
chronic spasmodic Dysphonia		Megarbane-Loiselet syndrome		Wisconsin syndrome
Chronic T-cell leukemia <i>T-cell chronic Leukemia</i> Chronic urticaria with macroglobulinemia	<i>Fuchs gyrate atrophy</i> <i>Fuchs gyrate atrophy of the choroid and retina</i> Fuchs' dystrophy	<i>Branchiogenic deafness syndrome</i> Mehes syndrome		Wiskott-Aldrich syndrome
Chudley syndrome <i>short stature and hypogonadotropic hypogonadism Multicore myopathy with mental retardation</i>	<i>FECD1</i> <i>Fuchs' endothelial 1 Corneal dystrophy</i>	Mehta Lewis Patton syndrome Mehta-Lewis-Patton syndrome	Pulmonary branch defects Pulmonary branches stenosis	WAS:1 with deafness Keratoderma palmoplantar <i>Hereditary palmoplantar keratoderma with deafness (subtype)</i>
<i>Chudley Rozdilsky syndrome</i> Multicore myopathy with mental retardation short stature and hypogonadotropic hypogonadism	<i>Early-onset FECD</i> <i>Fuchs' endothelial 1 Corneal dystrophy</i>	Meier Blumberg Imahorn syndrome <i>Idiopathic hypercalciuria with bilateral macular colobomata</i>	Pulmonary haemosiderosis Pulmonary hemosiderosis	<i>Keratoderma palmoplantar with deafness</i> <i>Keratoderma palmoplantar deafness</i>
Chudley-McCullough syndrome <i>Deafness sensorineural with partial agenesis of the corpus callosum and arachnoid cysts</i> <i>sensorineural with partial agenesis of the corpus callosum and arachnoid cysts Deafness</i> <i>Deafness bilateral sensorineural and hydrocephalus due to foramen of monro obstruction</i> <i>bilateral sensorineural and hydrocephalus due to foramen of monro obstruction Deafness</i>	<i>Dystrophia epithelialis corneae</i> <i>Fuchs' endothelial early-onset Corneal dystrophy</i> <i>Fuchs' endothelial dystrophy</i> <i>early-onset Fuchs' endothelial corneal dystrophy</i> <i>Fuchs' endothelial corneal dystrophy early-onset</i> <i>Corneal dystrophy Fuchs' endothelial early-onset</i>	Meier Rotschild syndrome Meige syndrome	<i>Hemosiderosis pulmonary with deficiency of gamma-a globulin pulmonary with deficiency of gamma-a globulin Hemosiderosis</i> <i>Alveolar hypoventilation syndrome</i> <i>Idiopathic pulmonary hemosiderosis</i>	<i>Palmoplantar keratoderma and sensorineural deafness</i> <i>Diffuse palmoplantar keratoderma with deafness (subtype)</i> <i>Focal palmoplantar keratoderma with sensorineural deafness (subtype) with lymphangiectasia and postaxial polydactyly Persistence of mullerian derivatives</i>
Cicatricial pemphigoid ocular	Fucosidosis type 1	Melanoma astrocytoma syndrome	pulmonary hypoplasia pulmonary hypoplasia autosomal recessive	<i>Urioste Martinez-Frias syndrome</i> <i>Urioste syndrome</i> <i>Persistence of mullerian derivatives with lymphangiectasia and postaxial polydactyly</i> with or without cell oxyphilia Nonmedullary thyroid carcinoma
<i>Pemphigoid ocular cicatricial</i> <i>Ocular cicatricial pemphigoid</i>	<i>Infantile fucosidosis</i> Fukuda Miyanomae Nakata syndrome	<i>Familial proneness to melanoma and nervous system tumors</i> <i>Cutaneous malignant melanoma and cerebral astrocytoma</i> <i>Melanoma and neural system tumor syndrome</i>	Pulmonary hypoplasia familial primary <i>Pulmonary lymphangiectasia</i>	<i>TCO 1</i> with stretchable skin and syndactyly Eyebrows duplication of
CIDP <i>Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy</i>	Fumarase deficiency <i>Fumaric aciduria</i>	Melanoma of soft part <i>Clear cell sarcoma</i> <i>Clear cell sarcoma of the tendons and aponeuroses</i>	Pulmonary sarcoidosis Pulmonary sequestration	Wittwer syndrome Wittwer tpe X-linked mental retardation syndrome <i>X-linked mental retardation syndrome Wittwer tpe</i>
Ciguatera fish poisoning	<i>Fumaricaciduria</i>	Melanoma of the choroid	Pulmonary supraavalvular stenosis	
CILD2	fumhd <i>A severe variant of pityriasis lichenoides et varioliformis acuta (PLEVA)</i>	Melanoma of the ciliary body	pulmonary Tuberculosis	<i>X-linked mental retardation tpe Wittwer</i>
<i>2 Primary ciliary dyskinesia</i>	<i>Febrile Ulceronecrotic Mucha-Habermann disease</i>	Melanoma-pancreatic cancer	<i>PTB</i>	WND
CILD3	<i>Ulceronecrotic Mucha-Habermann disease</i>	Melhem Fahl syndrome	<i>Pulmonary Kochs</i>	<i>Wilson disease</i>
<i>3 Primary ciliary dyskinesia</i>	Functioning pancreatic endocrine tumor Fuqua Berkovitz syndrome Fuqua-Berkovitz syndrome <i>Ambiguous genitalia</i>	<i>Fifteen dorsal vertebrae and rib pairs</i> Meliodosis Melkersson rosenthal syndrome Melnick-Needles osteodysplasty <i>Osteodysplasty of Melnick and Needles</i>	<i>PMT+</i> Pulmonary valve agenesis Pulmonary valves agenesis Pulmonary veins stenosis	<i>Hepatolenticular degeneration</i> <i>HLD</i> <i>WD</i> Wohlwill-Andrade syndrome
Ciliary dysentery <i>Balantidiosis</i> ciliary dysfunction ciliary dyskinesia	<i>normal Mullerian development</i>	<i>Melnick-Needles syndrome</i>	Pulmonary venoocclusive disease Pulmonary venous connection anomaly Pulmonaryatresia intact ventricular septum	<i>Hereditary neuropathic amyloidosis</i> <i>Familial Portuguese polyneuritic amyloidosis</i> <i>Neuropathic amyloid syndrome</i>
<i>Secondary ciliary dyskinesia</i>	Furlong syndrome <i>type 2 Marfanoid disorder with craniosynostosis</i> <i>Marfanoid disorder with craniosynostosis type 2</i> Furukawa takagi nakao syndrome	Meliorheostosis <i>Meliorheostosis of Leri</i> Membranoproliferative glomerulonephritis <i>Glomerulonephritis mesangiocapillary</i>	Pulmonic stenosis <i>Valvular pulmonic stenosis</i> Pulmonic stenosis with cafe-au-lait spots <i>Cafe-au-lait spots with pulmonic stenosis</i>	<i>Amyloid neuropathy type 1</i> Wolff type Mental retardation <i>Wolff mental retardation syndrome</i>
Ciliary dyskinesia-bronchiectasis		Meliorheostosis		
ciliary dystrophy				
<i>trichilemmal cysts</i>				
Cilliers Beighton syndrome Circumscribed cutaneous aplasia of the vertex Circumscribed disseminated keratosis Jadassohn Lew type Cirrhosis associated cardiac dysfunction <i>Severe achondroplasia</i> cirrhosis pulmonary emphysema and cerebral calcification Berry aneurysm <i>Cerebral aneurysm-cirrhosis syndrome</i>	Furuncular myiasis <i>Furunculous myiasis</i> Furunculoid myiasis Fusospirillosis <i>Vincent's infection</i> <i>Acute membranous gingivitis</i>	MEN <i>Multiple endocrine neoplasia</i> <i>Men1</i> MEN 2A <i>PTC syndrome</i> <i>Multiple endocrine neoplasia type 2A</i> <i>MEN-2A syndrome</i> <i>Pheochromocytoma and amyloid producing medullary thyroid carcinoma</i>	<i>Watson syndrome</i> Pulp stones <i>Coronal dentin dysplasia</i> <i>Shields type 2 Dentin dysplasia</i>	<i>Wolff zimmermann syndrome</i> <i>Mental retardation wolff type</i> <i>Wolffian adenoma</i> <i>Wolffian adnexal tumor</i> <i>Female adnexal tumor of probable Wolffian origin</i> <i>FATPWO</i>
Cirrhotic cardiomyopathy Citulline transport defect	<i>Phagedenic gingivitis</i> <i>Fusospirillary gingivitis</i>	<i>MEN-2A syndrome</i> <i>Pheochromocytoma and amyloid producing medullary thyroid carcinoma</i>	<i>DTDP2</i> <i>Pulpal dysplasia</i>	
Citrullinemia 2	<i>Vincent's stomatitis</i> <i>Acute necrotizing ulcerative gingivitis</i> <i>Vincent's gingivitis</i> ANUG	<i>Sipple syndrome</i> Mende Syndrome WS1	<i>Dentin dysplasia Shields type 2</i> Punctate acrokeratoderma freckle like pigmentation Punctate inner choroidopathy Punctate keratoderma and spastic	<i>Wolffian tumor</i> <i>Wolf-Hirschorn syndrome</i> <i>Wolf syndrome</i> <i>Chromosome 4p syndrome</i>
<i>Citrin deficiency</i> Citrullinemia type 1 <i>Classic citrullinemia</i>				

<i>Citrullinuria Argininosuccinic Acid Synthetase Deficiency</i>	F-V-LM <i>Factor V Leiden mutation</i>	<i>Waardenburg syndrome Van der Hoeve Halbertsma Waardenburg Gualdi Syndrome</i>	paralysis <i>Keratoderma and spastic paralysis</i>	Woodhouse sakati syndrome
<i>Citrullinemia classic</i>	R-APC <i>Resistance to activated protein C</i>	Mendelian susceptibility to atypical mycobacteria Mendes da Costa type Erythrokeratoderma variabilis	Pure autonomic failure	Woods Leversha Rogers syndrome <i>Severe intrauterine growth retardation with increased mitomycin C sensitivity</i>
CTNL1			<i>mild pyramidal signs</i>	Woolly hair Woolly hair palmoplantar keratoderma and cardiac abnormalities
<i>Argininosuccinate synthetase deficiency</i> <i>ASS deficiency</i> <i>Citrullinemia 1</i>	Gaba transaminase deficiency Gaisbock syndrome <i>Stress erythrocytosis</i>	Menetrier disease <i>Menetrier's disease</i> <i>familial giant hypertrophic Gastritis</i>	Pure red cell aplasia PRCA Puretic syndrome	<i>Mal de Naxos</i> <i>Naxos disease</i> <i>Palmoplantar keratoderma with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy and woolly hair</i> <i>Keratosis palmoplantaris with arrhythmogenic cardiomyopathy palmoplantar keratoderma and cardiac abnormalities</i> Woolly hair
CJD	Gaisboeck's syndrome	Mengel konigsmark syndrome de	Purine nucleoside phosphorylase deficiency	
CJD178	<i>Pseudopolycythemia</i>	Meniere's disease Meningeal angiomatosis cleft hypoplastic left heart	Purpura fulminans	
CrJaD	<i>Pseudopolycythemia</i>		Purpura simplex <i>Hereditary familial purpura simplex (subtype)</i>	Woolly hair syndrome <i>congenital Woolly hair</i>
<i>Creutzfeldt-Jakob disease</i> CKN1	<i>Stress polycythemia</i> Galactocele	Meningioma MG	Purtilo syndrome	
<i>Cockayne syndrome type A</i> CSA	<i>Galactocoele</i> <i>Lactocoele</i>	Meningitis bacterial <i>Bacterial meningitis</i>	PUV <i>Posterior urethral valves</i>	<i>Frizzy hair syndrome</i> Wrinkly skin syndrome <i>Type of Geroderma osteodysplastica</i>
Clark-Baraitser syndrome Clasped thumb and mental retardation	<i>Lacteal cyst</i> <i>Galactocoele of childhood (type)</i> Galactorrhea-amenorrhea syndrome <i>nonpuerperal Amenorrhea-galactorrhea</i>	Meningocele <i>Meningomyelocele</i>	PVNS <i>Pigmented villonodular synovitis</i>	WS 2
<i>type 1 Spastic paraplegia</i> <i>Thumb congenital clasped with mental retardation</i> <i>Adducted thumb with mental retardation</i> <i>congenital clasped with mental retardation</i> <i>Thumb</i>	<i>Forbes Albright syndrome</i>	Meningococcal infection	pvod	<i>Waardenburg syndrome type 2</i>
<i>Spastic paraplegia type 1</i>	<i>Nonpuerperal galactorrhea</i> <i>Amenorrhea-galactorrhea nonpuerperal</i> <i>Galactorrhea-galactorrhea</i>	Meningoencephalocele Meningoencephalocele-arthrogryposis-hypoplastic thumb	<i>Pulmonary veno-occlusive disease</i>	WS type 2
<i>Gareis-Mason syndrome</i>	<i>Hyperprolactinemia</i> <i>Galactorrhoea-Hyperprolactinaemia</i>	mental deficiency Mental deficiency-epilepsy-endocrine disorders	PVT	WS2
<i>MASA syndrome</i> classic Barter syndrome	<i>Hyperprolactinaemia</i> <i>Galactose epimerase deficiency</i> <i>UDP-Galactose-4-epimerase deficiency</i>	mental deficit	<i>Portal vein thrombosis</i>	WS4
<i>Barter syndrome classic</i> <i>type 3 Barter syndrome</i>		<i>Epilepsy progressive</i> Mental mixed retardation deafness clubbed digits Mental retardation X-linked Hyde-Forster type	<i>Pycnodysostosis</i> <i>Pyknodysostosis</i>	<i>Shah-Waardenburg syndrome</i> <i>Waardenburg-Hirschsprung disease</i> <i>Hirschsprung disease with pigmentary anomaly</i> <i>type 4 Waardenburg syndrome</i>
classic type Ehlers-Danlos syndrome	<i>Galactosemia 3</i>	<i>Plagiocephaly and X-linked mental retardation</i>	<i>Pycno</i>	<i>Waardenburg-Shah syndrome</i>
classic type RTA	GALE deficiency	<i>X-linked Hyde-Forster type Mental retardation</i>	<i>Pyoderma gangrenosum</i> <i>pyoderma gangrenosum and severe cystic acne</i> <i>Pyogenic arthritis</i> <i>Pyogenic arthritis pyoderma gangrenosum and severe cystic acne</i>	WT limb blood syndrome WT syndrome <i>Radial-ulnar hypoplasia with bone marrow failure and/or leukemia</i>
<i>RTA distal type autosomal dominant</i> <i>distal autosomal dominant Renal tubular acidosis</i>	Galactosemia GALT deficiency	mental retardation and multiple dysmorphisms Short stature <i>Short stature mental retardation and multiple dysmorphisms</i> <i>Sensorineural deafness</i> <i>hypospadias and synostosis of metacarpals and metatarsals 4 and 5</i> <i>hypospadias and synostosis of metacarpals and metatarsals 4 and 5</i> <i>Sensorineural deafness</i> <i>Pleiffer Kapferer syndrome</i>	<i>PAPA syndrome</i> <i>pyoderma gangrenosum and acne</i> <i>Pyogenic arthritis</i>	WT limb-blood syndrome WT1
<i>RTA gradient type</i>	<i>classic Galactosemia</i>		PAPAS	<i>Nephroblastoma</i>
<i>gradient type RTA</i> <i>RTA classic type</i>	<i>Galactose-1-phosphate uridylyltransferase deficiency</i> <i>Galactosemia classic</i> Galactosylceramide beta-galactosidase deficiency GALC deficiency	Mental retardation and multiple nevi <i>Upton Young syndrome</i> <i>Severe developmental delay and multiple strawberry naevi</i> Mental retardation anophthalmia craniosynostosis Mental retardation arachnodactyly hypotonia telangiectasia Mental retardation athetosis microphthalmia Mental retardation balding patella luxation acromicria <i>Scholte beeger van essen syndrome</i> Mental retardation blepharophimosis obesity web neck Mental retardation Buenos Aires type Mental retardation cataracts calcified pinnae myopathy Mental retardation coloboma slimness Mental retardation contractural arachnodactyly mental retardation dwarfism and renal impairment Ichthyosis Mental retardation dysmorphism hypogonadism diabetes	<i>Familial recurrent arthritis</i> Pyogenic arthritis	<i>Bilateral Wilms tumor</i> X small rings
<i>Renal tubular acidosis 1</i> <i>distal type autosomal dominant RTA</i> <i>Autosomal dominant distal renal tubular acidosis</i>	GCL <i>Galactocerebrosidase deficiency</i>		<i>Pyomyositis</i> pyramidal features Pyramidal molars glaucoma abnormal upper lip	Xanthic urolithiasis Xanthine oxydase deficiency Xanthinuria
Classical Hodgkin disease			<i>Ackerman syndrome</i> <i>Juvenile glaucoma with unusual upper lip and dental roots</i> <i>glaucoma abnormal upper lip</i> <i>Pyramidal molars</i> Pyridoxal phosphate-responsive seizures	Xanthogranulomatous cholecystitis XC XGC
<i>Hodgkin lymphoma</i> Classical Hodgkin's lymphoma (subtype) <i>Nodular lymphocyte predominant Hodgkin's lymphoma (subtype)</i> <i>Childhood Hodgkin's lymphoma</i>	<i>Globoid cell leukodystrophy</i> <i>Globoid cell leukoencephalopathy</i> <i>Krabbe disease</i> <i>Krabbe leukodystrophy</i> Galactosyltransferase I deficiency		Pyridoxine-dependent epilepsy	Xanthomatosis cerebrotendinous <i>Sterol 27-hydroxylase deficiency</i>
<i>childhood Hodgkin lymphoma</i>			<i>Pyridoxine dependency</i> <i>Pyridoxine dependency with seizures</i>	Xerocytosis
Classical homocystinuria <i>Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency</i>	<i>Proteodermatan sulfate</i> <i>Xylosylprotein 4-beta-galactosyltransferase</i>		<i>Pyridoxine-responsive seizures</i>	Xeroderma pigmentosum
Claude-Bernard-Horner syndrome	Gall bladder cancer		<i>Vitamin B6-responsive seizures</i>	Xeroderma pigmentosum with normal DNA repair rates <i>variant type Xeroderma pigmentosum</i> <i>Photosensitivity with defective DNA synthesis</i>
<i>Horner syndrome</i>	Galloway-Mowat syndrome		Pyrimiformis syndrome	
Clayton-Smith Donnai syndrome	<i>hiatus hernia</i> <i>neuronal dysmigration syndrome</i>		<i>Hip socket neuropathy</i>	
CLE Clear-cell metastatic renal cell carcinoma (subtype)	Game Friedman Paradise syndrome <i>Hydrocephalus with associated malformations</i>		<i>Pseudosciatica</i> <i>Wallet sciatica</i>	Xeroderma talipes enamel defects Xerodermic idiocy of de Sanctis and Cacchione
CC-RCC			<i>Deep gluteal syndrome</i>	<i>De Sanctis-Cacchione syndrome</i>

<i>Cystic-multilocular variant</i>	Gamma aminobutyric acid transaminase deficiency	Mental retardation epilepsy palpebral conjunctival telangiectasias and IgA deficiency	<i>Piriformis syndrome</i>	Xerotic Keratitis
<i>Clear cell RCC</i>	<i>4 alpha aminobutyrate transaminase deficiency</i>	<i>epilepsy palpebral conjunctival telangiectasias and IgA deficiency</i>	Pyrimidinemia familial	<i>Retinol Deficiency</i>
<i>Clear cell renal cell carcinoma</i>	<i>Gamma aminobutyrate transaminase deficiency</i>	<i>Mental retardation</i>	Pyroglutamicaciduria	<i>Vitamin A Deficiency</i>
Cleft hand absent tibia	Gamma-A-globulin	<i>Epilepsy telangiectasia</i>	Pyropoikilocytosis	XK syndrome
<i>Aplasia of tibia with ectrodactyly</i>	<i>IgA deficiency</i>	Mental retardation gynecomastia obesity X-linked	Pyrosis	<i>Garcia-Lurie syndrome</i>
<i>Tibial aplasia with split-hand/split-foot deformity</i>	<i>Immunglobulin A deficiency</i>	Mental retardation hip luxation G6PD variant	Pyruvate carboxylase deficiency	<i>XK aprosencephaly</i>
<i>Split-hand/foot malformation with long bone deficiency</i>	Gamma-cystathionase deficiency	Mental retardation hypocupraemia hypobetalipoproteinaemia	<i>Ataxia with lactic acidosis 2</i>	<i>Aprosencephaly syndrome</i>
<i>Ectrodactyly with aplasia of long bones</i>	<i>Cystathioninuria</i>	Mental retardation hypocupremia hypobetalipoproteinemia	<i>Leigh syndrome due to pyruvate carboxylase deficiency</i>	<i>Aprosencephaly-atelencephaly syndrome</i>
Cleft lip and palate malrotation cardiopathy	Gamma-glutamyl transpeptidase deficiency	Mental retardation hypoproteinemia mental retardation hypogonadism	<i>Leigh necrotizing encephalopathy due to pyruvate carboxylase deficiency</i>	<i>XK-aprosencephaly syndrome</i>
Cleft lip and/or palate with mucous cysts of lower lip	Gamma-glutamylcysteine synthetase deficiency	Cataract	<i>Pyruvate dehydrogenase complex deficiency</i>	XLGAG
Cleft lip and/or palate with mucous cysts of lower lip	<i>Glutamate-cysteine ligase deficiency</i>	<i>Cataract mental retardation hypogonadism</i>	<i>Pyruvate dehydrogenase deficiency</i>	<i>X-linked agammaglobulinemia</i>
<i>Lip pit syndrome</i>	Gamma-hydroxybutyricaciduria	<i>Martolf syndrome</i>	<i>PDHC</i>	XLGAG syndrome
VDWS	<i>SSADH deficiency (succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency)</i>	Mental retardation hypotonia skin hyperpigmentation	Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency	X-linked 1 Amelogenesis imperfecta
LPS	Gamstorp disease	Mental retardation macrocephaly coarse facies hypotonia	<i>Lactic acidemia with pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency</i>	<i>X-linked Enamel hypoplasia hypoplastic/hypomaturation X-linked 1 Amelogenesis imperfecta</i>
VWS	<i>Hyperkalemic periodic paralysis type 2</i>	Mental retardation microcephaly phalangeal facial	Pyruvate kinase deficiency	<i>Amelogenesis imperfecta X-linked 1</i>
cleft lip palate	<i>Sodium channel muscle disease</i>	Mental retardation multiple nevi	Qazi-Markouizos syndrome	
<i>Lewis-Pashayan syndrome</i>	<i>Adynamia episodica hereditaria with or without myotonia</i>	Mental retardation myopathy short stature endocrine defect	QPD	<i>Enamel hypoplasia X-linked X-linked 1 Charcot-Marie-Tooth disease</i>
Cleft lip palate abnormal thumbs microcephaly	<i>Gamstorp episodic adynamia</i>	Mental retardation nasal hypoplasia obesity genital hypoplasia	<i>Quebec platelet disorder</i>	<i>Charcot-Marie-Tooth peroneal muscular atrophy X-linked X-linked Hereditary motor and sensory neuropathy</i>
Cleft lip palate deafness sacral lipoma	Gangliosidosis GM2 type 1	Mental retardation nasal papillomata	<i>Factor V Quebec</i>	<i>X-linked Charcot-Marie-Tooth disease</i>
Cleft lip palate dysmorphism Kumar type	<i>Tay Sachs disease</i>	Mental retardation osteosclerosis	Quadriceps-sparing myopathy	<i>X-linked Hereditary motor and sensory neuropathy</i>
Cleft lip palate ectrodactyly	<i>Tay-Sachs Sphingolipidosis</i>	Mental retardation progressive spasticity	<i>Nonaka myopathy</i>	<i>X-linked HMSN</i>
Cleft lip palate incisor and finger anomalies	<i>B variant GM2 gangliosidosis</i>	Mental retardation psychosis macroorchidism	<i>DMRV</i>	<i>HMSN X-linked</i>
Cleft lip palate mental retardation corneal opacity	<i>Hexa deficiency</i>	Mental retardation short broad thumbs	<i>Inclusion body myopathy</i>	<i>CMTX 1</i>
Cleft lip palate oligodontia syndactyly pill tori	<i>Sphingolipidosis Tay-Sachs</i>	Mental retardation short stature absent phalanges	<i>Hereditary inclusion body myopathy</i>	<i>X-linked Charcot-Marie-Tooth peroneal muscular atrophy</i>
Cleft lip palate pituitary deficiency	<i>type 1 GM2 gangliosidosis</i>	Mental retardation short stature cleft palate unusual facies	<i>HIBM</i>	<i>Hereditary motor and sensory neuropathy X-linked</i>
Cleft lip palate-tetraphocomelia	<i>GM2 gangliosidosis type 1</i>	Mental retardation short stature deafness genital	<i>Distal myopathy with rimmed vacuoles</i>	<i>X-linked 1 Spinal and bulbar muscular atrophy</i>
Cleft lip retinopathy	<i>type 1 Gangliosidosis GM2</i>	<i>Ieshima Koeda Inagaki syndrome</i>	<i>Quinoid dihydropteridine reductase deficiency</i>	<i>X-linked recessive Bulbospinal neuronopathy</i>
<i>Ausems wittebol post hennekam syndrome</i>	<i>Hexosaminidase alpha-subunit deficiency (variant B)</i>	Mental retardation short stature hand contractures genital anomalies	<i>QDPR deficiency</i>	<i>SMAX1</i>
cleft lip with or without cleft palate	<i>Hexosaminidase A deficiency</i>	Mental retardation short stature heart and skeletal anomalies	<i>PKU atypical</i>	<i>Spinal and bulbar muscular atrophy</i>
Cleft lip/palate agenesis of clavicles and cervical vertebrae and talipes equinovarus	GANT	Mental retardation short stature heart and skeletal defects	<i>PKU2</i>	<i>SBMA</i>
<i>Crane-Heise syndrome</i>	<i>Gastrointestinal autonomic nerve tumor</i>	Mental retardation short stature hypertelorism	<i>Phenylketonuria type 2</i>	<i>Bulbospinal muscular atrophy X-linked</i>
<i>agenesis of clavicles and cervical vertebrae and talipes equinovarus</i>	<i>Plexosarcoma</i>	Mental retardation short stature microcephaly eye	<i>Dihydropteridine reductase deficiency</i>	<i>X-linked Bulbospinal muscular atrophy</i>
<i>Cleft lip/palate</i>	<i>GAPDH deficiency</i>	<i>Bouwes Bavinck Weaver Ellis syndrome</i>	<i>atypical PKU</i>	<i>X-BSMA</i>
<i>Cleft lip/palate-ectodermal dysplasia syndrome</i>	<i>Glycerlaldehyde-3-phosphate dehydrogenase deficiency</i>	Mental retardation short stature ocular and articular anomalies	<i>DHPR deficiency</i>	<i>Kennedy disease</i>
<i>CLPED1</i>	<i>Garcia torres guarner syndrome</i>	Mental retardation short stature scoliosis	<i>Quinquaud's decalvans folliculitis</i>	<i>Spinal and bulbar muscular atrophy X-linked 1</i>
<i>Zlotogora syndrome</i>	<i>Leiomyomatosis of esophagus</i>	Mental retardation short stature unusual facies	<i>Quinquaud's folliculitis depilans</i>	<i>Bulbospinal neuronopathy X-linked recessive</i>
<i>Zlotogora-Ogur syndrome</i>	<i>cataract hematuria</i>	Mental retardation skeletal dysplasia abducens palsy	<i>Quinquaud/Es disease</i>	<i>Kennedy spinal and bulbar muscular atrophy</i>
Cleft lip/palate-oligodontia-syndactyly-hair alterations	<i>Gardner silengo wachtel syndrome</i>	Mental retardation sparse hair brachydactyly	<i>Folliculitis decalvans</i>	<i>X-linked 14 Mental retardation</i>
<i>Martinez Monasterio Pinheiro syndrome</i>	<i>Gardner-Morrison-Abbott syndrome</i>	Mental retardation spasticity ectrodactyly	<i>Arnozan/Es syndrome</i>	<i>MRX14</i>
Cleft lip-palate	Garret Tripp syndrome	<i>spasticity and transverse limb defects</i>	<i>Quinquaud/Es syndrome</i>	<i>Mental retardation X-linked nonspecific type 14</i>
<i>Kapur-Toriello syndrome</i>	Gas bloot syndrome	<i>Ectrodactyly spastic paraplegia and mental retardation</i>	R(19) syndrome	<i>X-linked nonspecific type 14 Mental retardation</i>
Cleft lower lip cleft lateral canthi chorioretinal	<i>Post-fundoplication syndrome</i>	<i>Mental retardation</i>	<i>Ring chromosome 19 syndrome</i>	<i>X-linked 2 Spinocerebellar ataxia early-onset</i>
Cleft median of upper lip with polyps of facial skin and nasal mucosa	Gastrocutaneous syndrome	<i>Stocco dos Santos syndrome</i>	<i>(19)r syndrome</i>	<i>Cerebellar ataxia with extrapyramidal involvement</i>
<i>Pai Levkoff syndrome</i>	<i>Gastro-entero-pancreatic neuroendocrine tumor</i>	<i>Stocco dos Santos syndrome</i>	<i>Chromosome 19 ring syndrome</i>	<i>SCAX2</i>
<i>Pai syndrome</i>	Gastrointestinal stromal tumor	<i>Stocco dos Santos syndrome</i>	Rabies	<i>Cerebellar ataxia with extrapyramidal involvement early-onset</i>
<i>median of upper lip with polyps of facial skin and nasal mucosa</i>	Gastrointestinal Stromal Tumors	<i>Stocco dos Santos syndrome</i>	Lyssa	<i>X-linked alpha thalassemia mental retardation syndrome (ATR-X)</i>
<i>Cleft corpus callosum lipoma and skin polyps</i>	<i>Gastrointestinal Stromal Sarcoma</i>	<i>Stocco dos Santos X-linked mental</i>	Radial and patellar aplasia	<i>X-linked anencephaly/spina bifida</i>
<i>Median cleft lip</i>	Gastrochschisis			

Cleft nare brachydactyly short stature/dwarfism <i>brachydactyly short stature/dwarfism</i> Cleft nare <i>Kyphosis brachyphalangy optic atrophy</i>	<i>Congenital fissure of the abdominal cavity</i> Gaucher disease Gaucher ichthyosis restrictive dermatopathy	<i>retardation syndrome</i> <i>Stocco dos Santos type Mental retardation</i> Mental retardation syndrome Mietens Weber type <i>Mietens Weber type Mental retardation syndrome</i>	<i>Rapadilino syndrome</i> <i>Radial and patellar hypoplasia</i>	<i>Anencephaly and spina bifida X-linked</i> X-linked Angioma serpingosum
cleft palate	Gaucher-like disease	<i>Mietens-Weber syndrome</i>	Radial deficiency tibial hypoplasia radial hypoplasia bifid thumb unusual facies <i>Mesomelia skeletal abnormalities and ectodermal dysplasia Mesomelic dwarfism</i>	<i>Angioma serpingosum</i> X-linked associated with fragile site Mental retardation
CL (P)	<i>Pseudo Gaucher disease</i>	<i>Mental retardation Mietens Weber type</i> mental retardation tapetoretinal degeneration and progressive glomerulopathy Absence of the cerebellar granular layer <i>Oculorenocerebellar syndrome</i>	<i>Mesomelic dwarfism skeletal abnormalities and ectodermal dysplasia</i> <i>Brunoni syndrome</i> <i>Mesomelia radial hypoplasia bifid thumb unusual facies</i>	<i>Fragile site mental retardation 2</i> <i>FRAXE</i> <i>X fragile site folic acid type</i> <i>Mental retardation X-linked associated with fragile site</i>
cleft palate and conotruncal cardiac defect Male pseudohermaphroditism with micrognathia <i>Genitopalatocardiac syndrome</i> <i>Gardner-Silengo-Wachtel syndrome</i>	Gay feinmesser cohen syndrome GCM syndrome Gorlin Chaudhry Moss syndrome	<i>ORC syndrome</i> <i>Absence of the cerebellar granular layer mental retardation tapetoretinal degeneration and progressive glomerulopathy</i>	Radial ray agenesis	X-linked Ataxia-deafness syndrome
<i>Genito palato cardiac syndrome</i> Male pseudohermaphroditism with micrognathia cleft palate and conotruncal cardiac defect Cleft palate cardiac defect ectrodactyly	Gorlin-Chaudhry-Moss syndrome		Radial ray hypoplasia choanal atresia	X-linked 3 Spinocerebellar ataxia
cleft palate- clubfoot	GCS 1 <i>Facio-thoraco-skeletal syndrome</i>	Mental retardation unusual facies Mental retardation unusual facies and intrauterine growth retardation <i>Mental retardation</i>	Radiation induced brachial neuritis	SCAX3
<i>Campodactyly</i> Cleft palate colobomata radial synostosis deafness	<i>Guadalajara campodactyly syndrome</i> <i>Campodactyly syndrome</i> <i>Guadalajara type 1</i> <i>Guadalajara campodactyly syndrome type 1</i>	<i>Pitt Rogers Danks syndrome</i>	<i>Radiation injury to the brachial plexus</i> <i>Radiation induced brachial plexopathy</i>	X-linked Ataxia-dementia syndrome SCAX4
cleft palate- hallux valgus Cleft palate heart disease polydactyly absent tibia Cleft palate lateral synechia syndrome Cleft palate short stature vertebral anomalies	GD 1 <i>noncerebral juvenile Gaucher disease</i> <i>Gaucher disease type 1</i> <i>Acid beta-glucosidase deficiency</i>	<i>Pitt syndrome</i> Mental retardation unusual facies talipes hand anomalies Mental retardation with absent fifth fingernail and terminal phalanx	Radiation induced meningioma	<i>Ataxia-dementia syndrome X-linked</i>
Cleft palate stapes fixation oligodontia	<i>GBA DEFICIENCY</i>	Mental retardation unusual facies talipes hand anomalies Mental retardation with absent fifth fingernail and terminal phalanx	<i>MNRI</i>	X-linked 4 Spinocerebellar ataxia
Cleft sternum	<i>Glucocerebrosidase deficiency</i>	<i>Coffin-Siris syndrome</i>	Radiation proctitis	X-linked Bulbosplinal amyotrophy
<i>Sternum bifidum</i>	<i>Gaucher disease noncerebral juvenile</i>	<i>Fifth digit syndrome</i>	Radiation related neoplasm	X-linked cleft palate
Cleft tongue syndrome	gdld	Mental retardation with patellar hypoplasia and luxation <i>Patella hypoplasia mental retardation</i>	<i>Radiation induced cancer</i>	<i>Cleft palate X-linked</i> X-linked cone dystrophy characterized by a peculiar greenish-golden tapetal-like sheen of large areas of the retina <i>x-linked with tapetal-like sheen Cone dystrophy</i>
Cleft upper lip median cutaneous polyps	<i>Amyloidosis corneal</i> <i>Gelatinous drop-like corneal dystrophy</i>	Mental retardation x linked borderline maao metabolism anomaly	<i>Radiation related cancer</i>	X-linked creatine deficiency syndrome <i>Mental retardation X-linked with seizures short stature and midface hypoplasia</i> <i>X-linked with seizures short stature and midface hypoplasia Mental retardation</i> <i>X-linked creatine transporter deficiency</i>
Cleidocranial digital dysostosis	<i>corneal Amyloidosis</i>	<i>Abidi X-linked mental retardation X-linked</i>	<i>Radio digito facial dysplasia</i>	X-linked Creatine deficiency
<i>Cleidocranial dysostosis</i>	<i>Japanese type Amyloid corneal dystrophy</i>	<i>Abidi X-linked mental retardation syndrome</i> Mental retardation X-linked borderline Maoa metabolism anomaly	<i>Radio renal syndrome</i>	X-linked with creatine transport deficiency <i>Mental retardation X-linked with creatine transport deficiency</i> <i>Mental retardation X-linked with creatine transport deficiency</i> X-linked Deafness mixed with perilymphatic Gusher
<i>Cleidocranial dysplasia</i> <i>Scheuthauer-Marie-Sainton syndrome</i>	<i>Lattice corneal dystrophy type3</i> <i>Primary familial amyloidosis of the cornea</i> <i>Lattice type 3 Corneal dystrophy</i>	Mental retardation X-linked dysmorphism Mental retardation X-linked dystonia dysarthria	<i>Nievergelt syndrome</i> <i>Mesomelic dwarfism Nievergelt type</i> Radioulnar synostosis retinal pigment abnormalities	X-linked DFN Deafness
CLCD <i>Marie-Sainton syndrome</i>	<i>CDGD</i> <i>Amyloid corneal dystrophy Japanese type</i>	Mental retardation X-linked short stature obesity Mental retardation X-linked syndromic 1 <i>Mental retardation-dystonic movements-ataxia-seizures syndrome</i> <i>X-linked syndromic 1 Mental retardation</i> <i>Partington X-linked mental retardation syndrome</i>	<i>Radio-ular synostosis</i> Radioulnar synostosis and a typical rhomboid shape of the tibia and fibula	X-linked Dyggve-Melchior-Clausen syndrome <i>Dyggve-Melchior-Clausen syndrome X linked</i>
CLH Syndrome <i>Cleft Limb Heart Malformation Syndrome</i>	<i>GDGD</i> <i>Amyloid corneal dystrophy Japanese type</i>	<i>MRXSAB</i>	<i>Radio renal syndrome</i>	X-linked Dyggve-Melchior-Clausen syndrome <i>Dyggve-Melchior-Clausen syndrome X linked</i>
Verloove Vanhorick Brubakk syndrome clinically indefinite Mitochondrial diseases	<i>Corneal dystrophy Lattice type 3</i> <i>CDGDL</i> Geen sandford davison syndrome Gelastc seizures with hypothalamic hamartomas	<i>MRXS1</i> Mental retardation X-linked with marfanoid habitus <i>X-linked with marfanoid habitus Mental retardation</i> <i>Lujan Fryns syndrome</i> Mental retardation-deafnes skeletal abnormalities coarse face with full lips	<i>X-linked Radial aplasia</i> <i>Radial aplasia X-linked</i> RAE <i>Reactive angioendotheliomatosis</i>	<i>Dyggve-Melchior-Clausen syndrome</i>
<i>Clostridium sordellii</i> Cloverleaf skull micromelia thoracic dysplasia <i>Micromelic bone dysplasia with cloverleaf skull</i> CLT	Gelatinous ascites Geleophysic dysplasia <i>Geleophysic dwarfism</i> Gelineau disease	<i>MRXS1</i> Mental retardation X-linked with marfanoid habitus <i>X-linked with marfanoid habitus Mental retardation</i> <i>Lujan Fryns syndrome</i> Mental retardation-deafnes skeletal abnormalities coarse face with full lips	Raine syndrome <i>Lethal osteosclerotic bone dysplasia</i> Rajab-Spranger syndrome Rambam Hasharon syndrome	X-linked Fetal akinesia syndrome <i>Brain malformation growth retardation hypokinesia and polyhydramnios</i> <i>growth retardation hypokinesia and polyhydramnios Brain malformation</i> X-linked form of fetal akinesia syndrome <i>Fetal akinesia syndrome X-linked</i>
<i>Hashimoto's syndrome</i>	<i>Narcolepsy-Cataplexy</i>	<i>Fountain syndrome</i>	<i>type 2C Congenital disorder of glycosylation</i>	X-linked Hypodontia X-linked Hypogonadotropic hypogonadism without anosmia
<i>Chronic Thyroiditis</i>	Gelineau's syndrome		<i>CDG 2C</i>	

Chronic Lymphocytic Thyroiditis	<i>Irresistible sleepiness cataplexy and onset of sleep in desynchronized phase</i>	<i>skeletal abnormalities coarse face with full lips Mental retardation-deafness</i>	<i>type 2 Leukocyte adhesion deficiency</i>	X-linked Hypogonadotropic hypogonadism-anosmia
Thyroiditis Chronic	<i>Irresistible sleepiness</i>	Mental retardation-polydactyly-uncombable hair	<i>lad2 Leukocyte adhesion deficiency type 2</i>	X-linked ichthyosis
Hashimoto's Struma	Gemignani syndrome de	Meralgia paresthetica Lateral femoral cutaneous nerve entrapment		XLI
Hashimoto's Disease	GEMSS syndrome		Ramer Ladda syndrome Gingival fibromatosis combined with cherubism	Steroid sulfatase deficiency disease
CLTH	Genee-Wiedemann syndrome	<i>bernhardtroth syndrome</i>	Ramos Arroyo Clark syndrome	Placental steroid sulfatase deficiency
Autoimmune Thyroiditis	<i>Wildervanck-Smith syndrome</i>	Mercury toxicity		Steroid sulfatase deficiency
club foot deformity micrognathia and cleft palate Bilateral radial defects	GWAFD	Meretoja's syndrome	Ramsay hunt syndrome	X-linked immunoneurological disorder
Bilateral radial defects club foot deformity micrognathia and cleft palate		<i>Lattice corneal dystrophy associated with familial systemic amyloidosis</i>		
Radial defect Robin sequence	<i>POADS syndrome</i>	<i>Lattice dystrophy of the cornea with hereditary generalized amyloidosis</i>	<i>Ramsay Hunt Syndrome type 2</i>	Neonatal death immune deficiency
Bruce winship syndrome	<i>Postaxial acrofacial dysostosis (POADS) syndrome</i>		<i>Myoclonus and Ataxia</i>	Woods Black Norbury syndrome
Cluster headache	<i>Genee-Wiedemann acrofacial dysostosis</i>	<i>meretoja syndrome</i>	<i>Hunt's syndrome</i>	X-linked juvenile retinoschisis
Cluttering	Generalized convulsive status epilepticus	Merlob syndrome <i>Myoclonus with epilepsy with ragged red fibers</i>	<i>Herpes zoster oticus</i>	Retinoschisis X-linked juvenile
Speech disturbance - use of faulty phrasing and unrelated words	<i>Status epilepticus</i>		Raphe supraumbilical midline with cavernous facial hemangiomas supraumbilical midline with cavernous facial hemangiomas Raphe Hemangiomas cavernous of face supraumbilical midline raphe Supraumbilical midabdominal raphe and facial cavernous hemangiomas Sternal nonunion with supraumbilical raphe	Retinoschisis
CMD	Generalized exfoliative disease	<i>Fukuhara syndrome</i>		X-linked Laterality Dextrocardia with other cardiac malformations
Castleman's disease	generalized GM1 juvenile type Gangliosidosis	<i>Myoencephalopathy ragged-red fiber disease</i>		Visceral heterotaxia
CML	<i>Gangliosidosis generalized GM1 juvenile type</i>	Merten-Singleton syndrome aortic calcification and abnormal dentition Syndrome of widened medullary cavities of the metacarpals and phalanges	Rapp-Hodgkin ectodermal dysplasia syndrome	Laterality X-linked
Chronic granulocytic leukemia	<i>generalized GM1 type 2 Gangliosidosis</i>			visceral X-linked Heterotaxy
Chronic myelogenous leukemia	Generalized torsion dystonia	<i>Singleton Merten syndrome</i> Syndrome of widened medullary cavities of the metacarpals and phalanges aortic calcification and abnormal dentition	<i>cleft lip/palate</i>	X-linked lymphoproliferative syndrome
Chronic myeloid leukemia	Generalized vulvar dysesthesia		<i>Ectodermic dysplasia</i>	XLPS
CML-like syndrome familial	<i>Dysesthetic Vulvodynia</i>	<i>SM syndrome</i>	Rasmussen encephalitis	X-linked mental retardation and macro-orchidism
familial chronic Myelocytic leukemia-like syndrome	Genes syndrome	Mesangial proliferative GN	Rasmussen syndrome Inherited congenital bilateral atresia of the external auditory canal congenital bilateral vertical talus and increased interocular distance	X-linked mental retardation associated with marXq2
familial CML-like syndrome	Genetic craniotubular bone dysplasias and hyperostoses	<i>Mesangial proliferative glomerulonephritis</i>		X-linked mental retardation Brooks type
CMT 1C	<i>Craniometaphyseal dysplasia</i>	<i>Glomerulonephritis - mesangial proliferative</i>	<i>Rasmussen Johnsen Thomsen syndrome</i> congenital bilateral vertical talus and increased interocular distance Inherited congenital bilateral atresia of the external auditory canal	X-linked mental retardation craniofacial abnormal microcephaly club
demyelinating Type 1C Charcot-Marie-Tooth disease	<i>Schwartz-Lelek syndrome</i>	Mesodermal defects lower type		Holmes Gang syndrome
Type 1C Charcot-Marie-Tooth disease	Genetic reflex epilepsy	Mesomelia	Rat bite fever	X-linked mental retardation De silva type
Charcot-Marie-Tooth disease demyelinating Type 1C	Genital anomaly cardiomyopathy	Mesomelic dwarfism Mesomelic dwarfism Campailla-Martinelli type Acromesomelic dysplasia Campailla Martinelli type	Rat-bite fever	X-linked mental retardation Hamel type
CMT 1D	Genital dwarfism	Mesomelic dwarfism cleft palate camptodactyly	Rathburn disease	<i>Siderius X-linked mental retardation syndrome</i>
Type 1D Charcot-Marie-Tooth disease	<i>Haspeslagh-Fryns-Muelenaere syndrome</i>		<i>Phosphoethanolaminuria</i>	X-linked mental retardation Snyder - Robinson type
HMSN 1D	<i>craniofacial anomalies</i>	Mesomelic dysplasia skin dimples Mesomelic dysplasia with absent fibulas and triangular tibias	Ray peterson scott syndrome	<i>Snyder Robinson syndrome</i> X-linked mental retardation syndrome Atkin type
demyelinating Type 1D Charcot-Marie-Tooth disease	genitourinary anomalies		Reactive arthritis	
Charcot-Marie-Tooth disease demyelinating Type 1D	<i>Monosomy 11p13</i>	<i>Triangular tibia</i>	<i>ReA</i> Reactive attachment disorder of early childhood Reactive attachment disorder of infancy	<i>Atkin-Flaitz syndrome</i> Mental retardation X-linked Atkin type
Hereditary motor and sensory neuropathy 1D	Genocondromatosis	<i>Mesomelic dysplasia</i>		<i>Atkin type X-linked mental retardation syndrome</i>
CMT 2C	GEPD	Mesomelic syndrome Pfeiffer type	<i>RADI</i>	<i>Atkin syndrome</i> X-linked mental retardation type
HMSN 2 C	<i>paroxysmal dyskinesia</i>	Mesothelioma	Reactive perforating collagenosis	Martinez
Type 2C Charcot-Marie-Tooth disease	Germinal cell aplasia	Mesulam syndrome	Reardon Hall Slaney syndrome	X-linked mental retardation type
Hereditary motor and sensory neuropathy 2 C	<i>Sertoli cell only syndrome</i>	Metabolic disorder	Reardon-Baraitser syndrome	Raynaud
axonal Type 2C Charcot-Marie-Tooth disease	<i>Del Castillo's syndrome</i>	metacarpal bone dysplasia	receptor 1 deficiency Interferon gamma	X-linked mental retardation type Schutz
Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2C	SCOS	Metacarpals 4 and 5 fusion	<i>IFNGR1 deficiency</i> recessive form Pseudoxanthoma elasticum recessive form Whistling face syndrome	X-linked Optic atrophy Optic atrophy non-Leber type with early onset
CMT 2G	Geroderma osteodysplastica	Metachondromatosis		OPA2
Charcot-Marie-Tooth disease Type 4A axonal form	<i>Geroderma osteodysplastica hereditaria</i>	Metagonimus yokogawai infection	recessive Hereditary methemoglobinemia recessive Hobae type	Optic atrophy 2 non-Leber type with early onset Optic atrophy
Type 4A axonal form Charcot-Marie-Tooth disease	<i>Geroderma osteodysplastica</i>	<i>Metagonimiasis</i>	Brachyolmia	Optic atrophy X-linked
axonal Type 2G Charcot-Marie-Tooth disease	<i>Walt Disney dwarfism</i>	Metaphyseal acroscaphodysplasia		
Type 2G Charcot-Marie-Tooth disease				

<i>Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2G</i>	Gershinibaruch Leibo syndrome	<i>Wedge-shaped epiphyses of knees Cupped metaphyses and cone-shaped epiphyses of knees with brachydactyly</i>	<i>Spondylodysplasia with pure brachyolmia</i>	X-linked Properdin deficiency
CMT 2H	Gestational pemphigoid	Metaphyseal and epiphyseal dysplasia with unusual facies and cataract	recessive Spastic paraplegia type 5A	<i>type 1 Properdin deficiency</i>
<i>Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2H</i>	<i>Herpes gestationis</i>	Kozlowski Rafinski Klicharska syndrome	SPG5A	<i>Properdin P factor deficiency</i>
<i>Type 2H Charcot-Marie-Tooth disease axonal Type 2H Charcot-Marie-Tooth disease</i>	<i>Pemphigoid gestationis Gestational trophoblastic disease</i>	metaphyseal chondrodysplasia	Autosomal recessive spastic paraplegia	<i>Properdin deficiency type 1 X-linked pseudoautosomal Hodgkin disease</i>
CMT 4B2	GTD	Metaphyseal chondrodysplasia Murk Jansen type	recessive type 2 Cutis laxa	<i>X-linked recessive 3 Charcot-Marie-Tooth disease</i>
<i>Type 4B2 Charcot-Marie-Tooth disease</i>	Gestational trophoblastic tumors	<i>Murk Jansen type metaphyseal chondrodysplasia</i>	recessive type Larsen syndrome	<i>CMTX3</i>
CMT D11	<i>Gestational Trophoblastic Neoplasms</i>	<i>Jansen type metaphyseal chondrodysplasia</i>	<i>Multiple congenital dislocations associated with characteristic facial abnormality</i>	<i>X-linked recessive Exsudative retinopathy familial</i>
<i>dominant intermediate 1 Charcot-Marie-Tooth disease</i>	Gestationis pemphigoid	Metaphyseal chondrodysplasia Schmid type	Rectal cancer	<i>X-linked SCID</i>
CMT D12	GGF3	Metaphyseal dysostosis mental retardation conductive deafness	Rectal neoplasm	<i>X-linked Severe combined immunodeficiency</i>
<i>dominant intermediate 2 Charcot-Marie-Tooth disease</i>	<i>gingival 3 Fibromatosis</i>	<i>Metaphyseal dysostosis conductive hearing loss and mental retardation conductive hearing loss and mental retardation Metaphyseal dysostosis</i>	Rectosigmoid neoplasm	<i>Immundeficiency 4</i>
CMT I	HGF3		Recurrent hepatitis C virus induced liver disease in liver transplant recipients	<i>X-SCID</i>
CMT1A	GINGF3	Metaphyseal dysplasia	recurrent infections and monocytosis Holoprosencephaly recurrent of childhood	<i>SCID X-linked</i>
CMTD-2	GGM	<i>Pyle disease</i>	Encephalopathy	<i>SCIDX</i>
CMTD	<i>Glucose galactose malabsorption deficiency Glucose-galactose malabsorption</i>	<i>Metaphyseal dysplasia with little involvement of the cranial bones</i>	<i>Neuhauser Eichner Opitz syndrome</i>	<i>X-linked Situs inversus</i>
<i>Charcot-Marie-Tooth disease</i>		<i>Edwin Pyle disease</i>	<i>Encephalopathy recurrent of childhood</i>	
CMT 1	GGT deficiency	Metaphyseal dysplasia maxillary hypoplasia brachydactyly	Recurrent peripheral facial palsy	<i>X-linked Spastic paraplegia 2</i>
CMT2	<i>Glutathionuria</i>	Metaphyseal dysplasia maxillary hypoplasia brachydactyly	Recurrent trichofolliculoma (type)	<i>SPPX2</i>
CMTX2	<i>GGT1 deficiency</i>	Metaphyseal dysplasia Pyle type	<i>Trichofolliculoma</i>	<i>spg2</i>
<i>X-linked recessive 2 Charcot-Marie-Tooth disease</i>	<i>Gamma-glutamyltransferase deficiency</i>		<i>Congenital trichofolliculoma (type)</i>	<i>X-linked Spastic paraplegia type 1</i>
CMV antenatal infection	<i>Gamma-glutamyltranspeptidase deficiency</i>	Metastatic insulinoma	<i>Folliculo-sebaceous cystic hamartoma (is a trichofolliculoma at its very late stage)</i>	<i>X-linked syndromic 5 Mental retardation basal ganglia disease and seizures Dandy-Walker malformation with mental retardation</i>
COA Syndrome	<i>GTG deficiency</i>	Metastatic squamous neck cancer with occult primary	<i>Sebaceous trichofolliculoma (type)</i>	
<i>Cervico-Oculo-Acoustic Syndrome</i>	GHD	metatarsal type Czech dysplasia progressive with hypoplastic toes	Reductional transverse limb defects	<i>Pettigrew syndrome</i>
<i>Wildervanck syndrome</i>	<i>Growth hormone deficiency</i>	<i>Pseudorheumatoid dysplasia</i>	Refetoff syndrome	<i>PGS</i>
COACH syndrome	Ghosal syndrome	<i>Pseudorheumatoid dysplasia progressive with hypoplastic toes</i>	<i>THRB</i>	<i>Mental retardation X-linked syndromic 5</i>
Coarctation of aorta autosomal dominant	giant axonal Neuropathy	Metatarsus adductus	<i>GRTH</i>	<i>MRXS5</i>
Coarctation of aorta dominant coarse face	<i>Giant axonal neuropathy 1</i>	Metatropic dysplasia	<i>Thyroid hormone receptor BETA</i>	<i>X-linked syndromic 6 Mental retardation</i>
<i>hypopigmentation</i>	<i>GAN1</i>	Metatropic dwarfism type 2	<i>Generalized resistance to thyroid hormone</i>	<i>Wilson-Turner X-linked mental retardation syndrome</i>
Coarse face hypotonia constipation	<i>Neuropathy giant axonal</i>	<i>Kniest dysplasia</i>	Reflex epilepsy	<i>MRXS6</i>
Cocaine embryofetopathy	Giant cell fibroblastoma	<i>type 2 Metatropic dwarfism</i>	Refractory anaemia with excess blasts	<i>Wilson Turner mental retardation syndrome</i>
Cocaine fetopathy	<i>Dermatofibrosarcoma protuberans</i>	Metatropic dysplasia 1	<i>RAEB</i>	<i>Mental retardation X-linked syndromic 6</i>
Cocaine poisoning	<i>Metastatic dermatofibrosarcoma protuberans (subtype)</i>	Metatropic dwarfism	Refractory cypopenia with multilineage dysplasia	<i>X-linked with gynecomastia and obesity Mental retardation</i>
Coccydynia	<i>dfsp</i>	Methanol poisoning	<i>RCMD</i>	<i>Mental retardation X-linked with gynecomastia and obesity</i>
<i>Thiele syndrome</i>	<i>Familial dermatofibrosarcoma protuberans (subtype)</i>	Methimazole antenatal infection	Refsum disease	<i>X-linked syndromic 8 Mental retardation</i>
<i>Coccygodynia</i>	<i>Giant condyloma of Buschke and L-wenstein</i>	Methimazole embryofetopathy	<i>Heredopathia atactica polyneuritiformis</i>	
Cochleosaccular degeneration	<i>Buschke Lowenstein Tumor</i>	Methionine adenosyl transferase deficiency	<i>HMSN 4</i>	<i>MRXS8</i>
Cochleosaccular degeneration of the inner ear and progressive cataracts	<i>Giant condyloma acuminatum involving the prepuce and glans penis</i>	Methionine synthase deficiency	<i>Phytanic acid storage disease</i>	<i>X-linked mental retardation syndromic 3</i>
Cockayne syndrome	Giant congenital nevi	<i>Tetrahydrofolate-methyltransferase deficiency syndrome</i>	<i>Hereditary sensory and motor neuropathy</i>	<i>MRXS3</i>
Cockayne-Touraine type	Giant ganglionic hyperplasia	<i>Arakawa's syndrome 2</i>	Refsum disease with increased pipecolic acidemia	<i>Mental retardation X-linked Renpenning type</i>
epidermolysis bullosa	Giant granulo-cellular	<i>N5-methylhomocysteine transferase deficiency</i>	Reginato-Schiapachasse syndrome	<i>Sutherland-Haan syndrome</i>
<i>Weber-Cockayne syndrome</i>	Abrikosov's tumor	Methotrexate toxicity	Regional choroidal atrophy and alopecia	<i>X-linked mental retardation with spastic diplegia</i>
<i>EBS acral form</i>	<i>Abrikosov's tumor</i>	Methyl mercury antenatal infection	<i>Choroidal atrophy alopecia</i>	<i>Sutherland-Haan X-linked mental retardation X-linked syndromic 8</i>
<i>acral form EBS</i>	<i>Granulosa cell tumor</i>	Methylcobalamin deficiency cbl G type	<i>Moloney syndrome</i>	<i>Mental retardation X-linked syndromic 8</i>
<i>Epidermolysis bullosa simplex</i>	<i>Abrikosoff's tumor</i>	Methylcobalamin deficiency type cbl G	Regional odontodysplasia	<i>X-linked Renpenning type Mental retardation</i>
<i>Weber-Cockayne type</i>	<i>Malignant variant of</i>	Homocystinuria due to methionine synthase deficiency	<i>Ghost teeth</i>	<i>X-linked type 2 Agammaglobulinemia</i>
<i>Cockayne-Touraine type</i>	<i>Abrikosov's tumor</i>	Methylmalonic acidemia cblB type	<i>Reinhardt-Pfeiffer mesomelic dysplasia</i>	<i>XLA2</i>
<i>Epidermolysis bullosa simplex</i>	<i>Abrikosoff's granulous cell tumor</i>	Methylmalonic acidemia with	<i>Hypoplasia of Ulna and Fibula</i>	<i>AGMX2</i>
<i>Epidermolysis bullosa of hands and feet</i>	Giant hypertrophic gastritis		<i>Reinhardt Pfeiffer syndrome</i>	<i>X-linked VACTERL-H syndrome</i>
<i>Weber-Cockayne type epidermolysis bullosa simplex</i>	Giant mammary hamartoma		<i>Reinhardt-Pfeiffer mesomelic</i>	<i>X-linked VACTERL association with</i>
CODAS syndrome				

		homocystinuria	<i>skeletal dysplasia</i>	<i>hydrocephaly</i> X-linked with cerebellar hypoplasia and distinctive facial appearance Mental retardation
Coenzyme Q 10 Coenzyme Q cytochrome c reductase deficiency Coenzyme Q cytochrome c reductase deficiency of	<i>Giant hamartoma of the breast</i>	<i>Methylmalonic acidemia and homocystinuria cblC type</i> <i>Cobalamin-C methylmalonic acidemia and homocystinuria</i> <i>Methylmalonic acidemia and homocystinemia</i>	<i>Mesomelic dwarfism of hypoplastic ulna and fibula type</i> <i>Mesomelic dwarfism Reinhardt Pfeiffer type</i>	formerly <i>MRX60</i> Rejection after corneal transplantation
Coffin syndrome	<i>GPC</i> Giant pelvic retroperitoneal liposarcoma	Methylmalonyl-Coenzyme A epimerase deficiency	Relapsing febrile nodular nonsuppurative panniculitis	<i>MRX60 formerly Mental retardation X-linked 60 formerly Mental retardation</i>
<i>Coffin-Lowry syndrome</i> Mental retardation with osteocartilaginous abnormalities	<i>Retroperitoneal liposarcoma</i> Pelvic retroperitoneal liposarcoma	<i>Methylmalonicaciduria</i> Methylmalonyl-Coenzyme A mutase deficiency	<i>Idiopathic lobular panniculitis</i>	<i>MRX60 formerly Mental retardation X-linked 60 formerly X-linked with excessive autophagy</i>
Cogan syndrome	Giant pigmented hairy nevus	<i>MCM Deficiency</i>	<i>Idiopathic nodular panniculitis</i> <i>Relapsing febrile nodular panniculitis</i>	Myopathy X-linked with Hutchinsonian Teeth Cataract
Cogan-Reese syndrome	Gigantism advanced bone age hoarse cry	Mevalonicaciduria	<i>Weber-Christian panniculitis</i> <i>Nodular non-suppurative panniculitis</i>	<i>Cataract-Dental Syndrome</i> Cataract X-linked with Hutchinsonian Teeth
Cohen Lockwood Wyborney syndrome <i>Blepharophimosis ptosis syndactyly mental retardation</i> COIF syndrome	Gillerot	<i>Mevalonic aciduria</i>	<i>Pfeiffer-Weber-Christian syndrome</i> Relapsing fever	<i>Nance-Horan syndrome</i> <i>Mesiodens-Cataract Syndrome</i> X-linked with mental deterioration SEMD
<i>Iso-Kikuchi syndrome</i>	disorder of sex development Verloes	<i>Mevalonate kinase deficiency</i> <i>Pagetoid reticulosis</i>	Relapsing polychondritis	<i>Sketetal dysplasia coarse facies mental retardation</i> <i>SEMD X-linked with mental deterioration</i> <i>Spondyloepimetaphyseal dysplasia X-linked with mental deterioration</i> XLPD
<i>Onychodysplasia of the index fingers</i> Colangite esclerosante porracocidioidomycose	Gingival fibromatosis dominant Gingival fibromatosis facial dysmorphism	SzS <i>Sezary syndrome</i>	Renal adenocarcinoma	<i>X-linked lymphoproliferative disease</i>
<i>Paracoccidioidomycosis</i> PARA	Gingival fibrosis	<i>Mycosis fungoides</i>	<i>Renal cell carcinoma 1</i>	
Colavita Kozlowski syndrome <i>Short limb dwarf lethal Colavita Kozlowski type</i>	Glanders <i>Burkholderia mallei infection</i> Glanzmann thrombasthenia type A deficiency of Platelet fibrinogen receptor	<i>Cutaneous T cell lymphoma</i> CTCL <i>Woringer kolopp disease</i> <i>Sezary's lymphoma</i>	<i>Hypernephroma</i> <i>Kidney cancer</i> Renal adysplasia Renal adysplasia dominant type Renal agenesis meningomyelocele mullerian defect Renal and anogenital malformations with syndactyly <i>Green Sandford Davison syndrome</i> renal and ureter agenesis/dysgenesis and intrauterine growth retardation (IUGR) Syndrome of unilobed or absent thymus	
Colchicine poisoning	<i>Glanzmann thrombasthenia</i> <i>Platelet glycoprotein 2 b-3a deficiency</i> <i>Platelet fibrinogen receptor deficiency of</i>	MGA 3 MGA 4 MGCT	<i>Thymic-Renal-Anal-Lung dysplasia</i> <i>Syndrome of unilobed or absent thymus renal and ureter agenesis/dysgenesis and intrauterine growth retardation (IUGR)</i>	XMR X-linked mental retardation x-splenomegaly Splenomegaly
Cold agglutination syndrome				
Cold antibody disease				
<i>hemolytic cold antibody Anemia</i> <i>Anemia hemolytic cold antibody</i>	<i>Thrombasthenia of Glanzmann and Naegeli</i> Deficiency of GP 2 b 3 a complex	<i>Malignant germ cell tumor</i> MGUS		XX male syndrome XX sex reversal
<i>Anemia autoimmune hemolytic</i>	type A Glanzmann thrombasthenia	<i>MGUS:128</i> <i>Monoclonal gammopathy of undetermined significance</i>		XXSR <i>predisposition to squamous cell carcinoma</i>
CAD	Glass bone disease		Renal artery stenosis	
AHIA	Glass Chapman Hockley syndrome <i>Craniosynostosis brachydactyly</i> Glass-Chapman-Hockley syndrome	MH <i>Mucha-Habermann disease</i>	Renal caliceal diverticuli deafness	XY Female XY female 46
<i>autoimmune hemolytic Anemia</i>			Renal cell carcinoma 4	
<i>Cold antibody hemolytic anemia</i>		MHC class 1 or class 2 deficiency	<i>RCC4</i> renal dysfunction and cholestasis Arthrogryposis multiplex congenita	46 XY female XY female type Gonadal dysgenesis
<i>Cold agglutinin disease</i>		MHS <i>Malignant hyperthermia susceptibility type 1</i>	<i>ARC syndrome</i> <i>Arthrogryposis renal dysfunction cholestasis syndrome</i>	Y chromosome pericentric inversion Y-chromosome microdeletions
Cold contact urticaria <i>Urticaria cold</i>	Glastré Cochat Bouvier syndrome <i>Familial infantile nephrotic syndrome with ocular abnormalities</i> <i>Nephrotic syndrome ocular anomalies</i>	<i>Hyperpyrexia malignant</i> <i>Hyperthermia of anesthesia</i>	<i>Arthrogryposis multiplex congenita renal dysfunction and cholestasis</i> Renal dysplasia diffuse autosomal recessive	<i>Partial deletion of Y</i> <i>Partial deletion of chromosome Y</i> <i>Partial deletion of the long arm of the Y chromosome</i>
<i>Primary idiopathic cold urticaria</i> <i>cold Urticaria</i>		MHS6 <i>Malignant hyperpyrexia susceptibility type 6</i>	Renal dysplasia diffuse cystic	<i>Partial deletion of Y chromosome short arm</i>
<i>Urticaria idiopathic cold</i> Cold-induced painful or pruritic erythematous or violaceous acral papular or nodular lesions	Glaucoma hereditary Glaucoma iridogoniodysgenesia	<i>Malignant hyperthermia susceptibility type 6</i>	<i>Diffuse cystic renal dysplasia</i> Renal dysplasia hepatic fibrosis dandy walker <i>Kudo tamura fuse syndrome</i> Renal dysplasia limb defects Renal dysplasia megalocystis sirenornelia Renal dysplasia mesomelia and radiohumeral fusion <i>mesomelia and radiohumeral fusion Renal dysplasia</i> <i>Renal dysplasia - limb defects syndrome</i>	Yellow mutant albinism Yellow albinism Albinism yellow mutant type <i>Oculocutaneous albinism type 1B</i> <i>yellow mutant type Albinism</i>
<i>Chilblains</i> <i>Idiopathic perniosis</i> cold-sensitive Stomatocytosis	Glaucoma sleep apnea Glaucoma type 1C Glioblastoma	Michels syndrome <i>Oculopalatoskeletal syndrome</i> <i>Craniosynostosis with lid anomalies</i>		
<i>Cryohydrocytosis</i>	Glioblastoma multiforme	Mickleson syndrome		
<i>Pseudohyperkalemia Cardiff</i>	Glioma	Mickulicz disease		
<i>Stomatocytosis cold-sensitive</i>	Gliomatosis cerebri	Micrencephaly		Yellow nail syndrome
Cole carpenter syndrome	Global developmental delay	<i>Proud-Levine-Carpenter syndrome</i> Micrencephaly corpus callosum agenesis Micrencephaly olivopontocerebellar hypoplasia	<i>RL syndrome</i> <i>Ulbright Hodes syndrome</i>	YNS Yemenite deaf-blind hypopigmentation syndrome <i>Warburg Thomsen syndrome</i>
Cole-Hughes syndrome <i>Benign familial megalencephaly</i>	<i>ectodermal defect</i> Global disaccharide intolerance Glomerular basement membrane disease nail-patella syndrome type <i>nail-patella syndrome type</i> <i>Glomerular basement</i>	Micro syndrome	Renal dysplasia mesomelia radiohumeral fusion Renal dysplasia or hydronephrosis oligohydramnios and subsequent	<i>Yemenite (Warburg) deaf-blind hypopigmentation syndrome</i> Yersiniosis
<i>Benign familial macrocephaly</i>				
Coleman Randall syndrome		Microbrachycephaly		

			membrane disease	lung hypoplasia due to urethral obstruction <i>oligohydramnios and subsequent lung hypoplasia due to urethral obstruction Renal dysplasia or hydronephrosis</i>	YF
Collagen II	<i>Salcedo syndrome</i>	<i>RichieriCosta-GuionAlmeida-Ramos syndrome</i>		<i>Urethral obstruction sequence</i>	<i>Yellow fever</i>
Cartilage collagen <i>col2a1</i>	<i>Nail patella like renal disease</i>	Microbrachycephaly ptosis cleft lip		<i>EUOS</i>	Yim Ebbin syndrome
<i>type 2 alpha 1 Collagenopathy</i>	Glomerulonephritis	Microcephalia		<i>Early urethral obstruction sequence</i>	<i>forebrain defects and facial clefts</i>
	Glomuvenous malformations	Microcephalic osteodysplastic dysplasia		Renal failure and sensorineural hearing loss	<i>Brachial amelia</i>
Collagen type III glomerulopathy	<i>Glomangiomas</i>	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 2			<i>Brachial amelia forebrain defects and facial clefts</i>
Collagenoma	<i>Glomus tumors</i>	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism types 1 and 3		<i>dominant type Alport syndrome and sensorineural hearing loss</i>	Y-linked Sertoli cell-only syndrome
Collagenous colitis	<i>Glomus vagale tumors</i>	Microcephalic primordial dwarfism		<i>Renal failure</i>	<i>Sertoli cell-only syndrome type 1</i>
Collagenous plaques of hand and feet	Gloomy face syndrome	Microcephalic primordial dwarfism and cataracts		Renal genital middle ear anomalies	<i>type 1 Sertoli cell-only syndrome</i>
<i>Acrokeratoelastoidosis of Costa</i>	Gloomy syndrome	<i>Microcephalic primordial dwarfism Toriello type</i>		Renal glucosuria	Young Hughes syndrome
<i>Palmoplantar keratoderma punctate type 3</i>	<i>Le Merrer syndrome</i>	microcephalus quadriplegia		<i>SGLT2 deficiency</i>	<i>Sex-linked mental retardation short stature obesity and hypogonadism short stature obesity and hypogonadism Sex-linked mental retardation</i>
<i>punctate type 3 Palmoplantar keratoderma ake</i>	<i>Dolicospondylic dysplasia</i>	Congenital ichthyosis		Renal glycosuria	Young Simpson syndrome
	Glossodynia	Microcephaly		Renal hypoplasia	<i>Mental retardation unusual facies hypothyroidism</i>
Collecting duct carcinoma	Glossopalatine	Microcephaly Amish type		renal Oncocytoma	
<i>Collecting duct carcinoma of the kidney</i>		<i>MCPHA</i>		Renal rickets	Young syndrome
<i>Renal collecting duct carcinoma</i>	<i>ankylosis micrognathia ear anomalies</i>	<i>Amish type Microcephaly</i>		Renal tubular acidosis	Young-Hughes syndrome
Collins pope syndrome	Glossopalatine ankylosis	microcephaly and cataracts		<i>RTA</i>	Young-Simpson syndrome
	<i>micrognathia ear anomalies</i>	Osteogenesis imperfecta congenita			
		microcephaly and distinct facial features with or without Hirschsprung disease Mental retardation		<i>RTA-1</i>	YST-2
Collins Sakati syndrome	Glossoptosis micrognathia and cleft palate	<i>Hirschsprung disease mental retardation syndrome</i>		renal tubular acidosis and basal ganglia calcification Osteopetrosis	<i>Yolk sac tumor</i>
collodion fetus type Ichthyosis congenita	<i>Pierre-Robin syndrome</i>			<i>Whyte Murphy Fallon Sly syndrome</i>	YST
<i>Bebe Collodion syndrome</i>	<i>Pierre Robin's sequence</i>	<i>Mowat-Wilson syndrome</i>			
		<i>Mental retardation microcephaly and distinct facial features with or without Hirschsprung disease</i>		Renal tubular acidosis progressive nerve deafness	Yunis Varon syndrome
<i>Ichthyosis congenita collodion fetus type</i>	<i>micrognathia and cleft palate</i>	<i>microcephaly and severe dermatitis</i>		Renal tubular dysgenesis	Yusho Disease
	<i>Glossoptosis</i>	Agammaglobulinemia		<i>Renotubular dysgenesis</i>	<i>irregular menstrual cycles and altered immune responses Dermal and ocular lesions</i>
Colloid cysts of third ventricle	Glucocorticoid deficiency			<i>Primitive renal tubule syndrome</i>	<i>irregular menstrual cycles and altered immune responses</i>
		Microcephaly brachydactyly		<i>Allanson Pantzar McLeod syndrome</i>	YVS
<i>Neuroepithelial cysts of third ventricle</i>	Glucocorticoid resistance	kyphoscoliosis		Renal tubular transport disorders inborn	<i>absent thumbs</i>
		Microcephaly brain defect spasticity		Renal-diabetes MODY5 syndrome	<i>Yunis-Varon syndrome</i>
Coloboma chorioretinal cerebellar vermis aplasia	Glucocorticoid sensitive hypertension	hypernatremia			
Coloboma hair abnormality	Glucose-6-phosphate translocase deficiency	Microcephaly cardiac defect lung malsegmentation		<i>Microdeletion 17q11.2</i>	YY syndrome
Coloboma of choroid and retina	<i>G6P translocase deficiency</i>	Microcephaly cardiomyopathy		<i>early-onset diabetes MODY 5 syndrome</i>	XYY syndrome
Coloboma of eye lens	Glucose-6-phosphate-dehydrogenase deficiency	<i>Microcephaly-cardiomyopathy syndrome</i>		<i>Maturity-Onset Diabetes of the Young type 5 syndrome</i>	<i>47 XYY syndrome</i>
Coloboma of iris	Glucosephosphate isomerase deficiency	<i>Severe microcephaly with mental retardation and dilated cardiomyopathy</i>		Rendu-Osler-Weber disease	XYY Karyotype
Coloboma of lens ala nasi	GLUT1 deficiency syndrome	Microcephaly cervical spine fusion anomalies		<i>ROW</i>	Zadik Barak Levin syndrome
Coloboma of optic papilla	<i>De Vivo disease</i>	Microcephaly chorioretinopathy		Renier Gabreels Jasper syndrome	Zadik-Barak-Levin syndrome
Coloboma porencephaly	<i>blood-brain barrier Glucose transport defect</i>	Microcephaly developmental delay		Renoanogenital syndrome	ZAP70 deficiency
Coloboma uveal with cleft lip palate and mental retardation	<i>Glucose transporter type1 (GLUT-1) deficiency</i>	Microcephaly facial clefting preaxial polydactyly		Renoprival hypertension	<i>Zeta-associated-protein 70 deficiency</i>
Colobomata unilobar lung heart defect	<i>Glut-1 DS</i>	<i>Howard young syndrome</i>		Renpenning syndrome	<i>Selective T-cell defect</i>
Colobomatous microphthalmia	Glut2 deficiency	Microcephaly glomerulonephritis		<i>Mental retardation X-linked</i>	<i>SYK related tyrosine kinase</i>
<i>Microphthalmia colobomatous</i>	Glutamate and aspartate transport defect	Marfanoid habitus		Resistance to thyroid stimulating hormone	<i>Protein tyrosine kinase ZAP70</i>
<i>Pinsky DiGeorge Harley syndrome</i>	<i>Inborn error of glutamic and aspartate transport</i>	Microcephaly immunodeficiency		respiratory Bordetella pertussis infection	<i>Zeta-chain-associated protein kinase</i>
<i>severe mental retardation and spastic cerebral palsy</i>	<i>Dicarboxylic amino aciduria</i>	lymphoreticuloma		<i>Bordetella pertussis infection respiratory</i>	Zazam Sheriff Phillips syndrome
<i>Microphthalmia and mental deficiency</i>	<i>Dicarboxylicaminoaciduria</i>	Microcephaly intracranial calcification		<i>Whooping cough</i>	<i>Aniridia ectopia lentis abnormal upper incisors and mental retardation</i>
<i>Microphthalmos severe mental retardation and spastic cerebral palsy</i>	<i>Dicarboxylic aminoaciduria</i>	Microcephaly mental retardation spasticity epilepsy		Respiratory chain deficiency malformations	<i>Aniridia lens luxation mental retardation</i>
Colobomatous microphthalmia heart disease hearing	Glutamate decarboxylase deficiency	Microcephaly mesobranchyphalangy tracheoesophageal fistula syndrome		Respiratory chain multiple deficiencies	<i>Aniridia ectopia lentis abnormal upper incisors and mental retardation</i>
Colobomatous microphthalmia heart disease hearing loss	Glutamate-aspartate transport defect	Microcephaly microcornea syndrome Seemanova type		Restrictive cardiomyopathy	<i>Aniridia lens luxation mental retardation</i>
colobomatous orbital cyst	Glutamine synthetase deficiency	Microcephaly microcornea syndrome		Restrictive dermopathy lethal	<i>Aniridia</i>
Microphthalmos bilateral	<i>congenital systemic Glutamine synthetase deficiency</i>	Microcephaly microcornea syndrome Seemanova type		<i>Hyperkeratosis-contracture syndrome</i>	Zerres Rietschel Majewski syndrome
<i>colobomatous orbital cyst</i>	Glutaricaciduria type 1	Microcephaly microcornea syndrome		<i>Fetal hypokinesia sequence due to</i>	Zimmerman laband syndrome
<i>Microphthalmia associated with colobomatous cyst</i>	Glutaricaciduria type 2	Microcephaly microphthalmos blindness			Zollinger-Ellison syndrome
Colonic atresia	<i>Electron Transfer Flavoprotein</i>	Microcephaly microphthalmos blindness			
Colonic malakoplakia	<i>Electron Transfer Flavoprotein</i>	Microcephaly pontocerebellar			
Color blindness blue mono cone					

monochromatic type	<i>Ubiquinone Oxidoreductase</i>	hypoplasia dyskinesia	<i>restrictive dermopathy</i>	
<i>BCM</i>	<i>Multiple FAD dehydrogenase deficiency</i>	Microcephaly seizures mental retardation heart disorders	<i>lethal Restrictive dermopathy</i>	Zonular cataract and nystagmus
<i>Blue cone monochromatism</i>	<i>ETF</i>	Microcephaly sparse hair mental retardation seizures	<i>lethal Tight skin contracture syndrome</i>	<i>Nystagmus with congenital zonular cataract</i>
<i>CBBM</i>	Glutaricaciduria type 3	Microcephaly with autosomal dominant inheritance	Reticular dysgenesis	<i>Pectus excavatum macrocephaly dysplastic nails</i>
Colorado tick fever	<i>Glutaryl-CoA oxidase deficiency</i>	<i>Microcephaly autosomal dominant</i>	<i>Congenital aleukia</i>	ZS
<i>Colorado tick encephalitis</i>	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	Microcephaly with chemotactic defect and transient hypogammaglobulinemia	<i>DeVaal disease</i>	<i>Zellweger syndrome</i>
Colorectal adenomatous polyposis	<i>Glutaric aciduria 1</i>	<i>Microcephaly hypogammaglobulinemia abnormal immunity</i>	<i>Reticular dysgenesis</i>	<i>Zellweger leukodystrophy</i>
Colver steer godman syndrome	<i>Glutaric acidemia 1</i>	microcephaly with normal intelligence Immunodeficiency	<i>Severe combined immunodeficiency with leukopenia</i>	Zuska disease
Combarros Calleja Leno syndrome	<i>GA 1</i>	Microcephaly with normal intelligence immunodeficiency and lymphoreticular malignancies	Reticuloendotheliosis	<i>Lactation and squamous metaplasia of lactiferous ducts</i>
Combined granular-lattice corneal dystrophies	Glycine synthase deficiency	<i>NBS</i>	<i>Reticuloendotheliosis X-linked</i>	<i>Lactiferous fistula</i>
<i>Avellino corneal dystrophy</i>	Glycinemia	<i>Nonsyndromal microcephaly autosomal recessive with normal intelligence</i>	<i>X-linked Reticuloendotheliosis</i>	Zuska's Disease
<i>Granular-lattice (Avellino) corneal dystrophy</i>	<i>Propionic acidemia</i>	<i>NBS1</i>	retinal aplasia	Zygomycosis
<i>Corneal dystrophy Avellino type</i>	Glycogen branching deficiency	<i>Seemanova syndrome 2 immunodeficiency and lymphoreticular malignancies</i>	<i>Senior-Loken syndrome</i>	
<i>Granular and lattice corneal dystrophies</i>	Glycogen debrancher deficiency	<i>Microcephaly with normal intelligence</i>	Retinal arteries	
<i>Granular corneal dystrophy type 2</i>	<i>Glycogen storage disease type 3</i>	<i>autosomal recessive with normal intelligence Nonsyndromal microcephaly</i>	<i>Retinal hemorrhage with vascular tortuosity</i>	
Common arterial trunk	<i>Cori disease</i>	<i>Ataxia-telangiectasia variant 6</i>		
<i>Common aortico-pulmonary trunk</i>	<i>Limit dextrinosis</i>	Microcephaly with spastic diplegia		
<i>TAC</i>	<i>Forbes disease</i>	<i>Paine syndrome</i>		



CERM - Via G. Poli n. 29 - 00187 ROMA - Italy | Tel.: 06 - 69.19.09.42 - Fax: 06 - 69.78.87.75

| © CERM 2004- 2008

E-mail: cermlab@cermlab.it | Web: www.cermlab.it